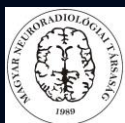




SE Orvosi Képző Kórház
Neuroradiológiai Tanszék
Magyar Neuroradiológiai Társaság
Gyakorlati Neuroradiológia 2019-2020/2



Epilepszia. A koponya, az agy és a gerinc fontosabb fejlődési rendellenességei



Prof. Dr. Barsi Péter
Címzetes egyetemi tanár
SE OKK Neuroradiológiai Tanszék

EPILEPSZIA

Demográfiai adatok

1. Az epilepszia az USA-ban a lakosság 0,5-1,0%-át érinti
2. Incidenciája 30,9-56,8 100.000 lakosra
3. A népesség 7%-8%-ának életében legalább egyszer van epilepsziás roham.

Karis JP ACR Appropriateness Criteria: Epilepsy AJNR Am J Neuroradiol 2008; 29:1222-24

Az epilepsziás rohamok nemzetközi osztályozása (ILAE 1989)

I. Partialis rohamok (focalis indulás)

i) Simplex partialis roham (tudatzavar nélkül)

- 1) Motoros tünetekkel
- 2) Somatosensoros vagy specialis sensoros tünetekkel
- 3) Vegetatív tünetekkel
- 4) Psychés tünetekkel (magasabbrendű agyi funkciók zavara)

ii) Complex partialis rohamok (tudatzavarral)

- 1) Indulás simplex partialis rohamként
a) Automatismusok nélkül
b) Automatismusokkal
c) Induláskor is tudatzavarral, automatismusok nélkül

iii) Partialis rohamok, melyek secunder generalizált rohammá alakulnak

II. Generalizált rohamok

- i) Absence és atipusos absence rohamok (lehetéges elemek: enyhe clonusos, atóniás, tonusos vagy vegetatív tünetek vagy automatikus viselkedésminták)
- ii) Myoclonus rohamok
- iii) Clonusos rohamok
- iv) Tonusos rohamok
- v) Tonusos-clonusos rohamok
- vi) Atóniás rohamok

III. Nem osztályozott rohamok

Prognosztikai csoportok epilepsziában

1. Benignus (20-30%): Néhány év múlva kezelés nélkül elmúlik
2. Farmakoszenzitív (30%): Gyógyszerrel könnyen beállítható, néhány év múlva elmúlik
3. Farmakodependens (20%): Egész életen át szedett egy-több gyógyszerrel rohammentes
4. Farmakorezisztens (20-25%): Nem lehet gyógyszerrel rohammentességet elérni

Guerrini R Epilepsy in Children Lancet 2006; 367: 499-524

A leggyakoribb okok

1. Gyermekeknél
 1. Corticalis fejlődési rendellenességek
 2. Periventricularis leukomalacia
2. Felnőtteknél
 1. Dysgeneticus és egyéb corticalis tumorok
 2. Hippocampalis sclerosis

A képző Képző célja

1. Az epileptogén lézió kimutatása, a mechanizmus felderítése
2. Műtéti kezelés megalapozása
 1. Progresszív elváltozás eltávolítható
 2. Nem progresszív elváltozás okozta terápia rezisztens epilepszia
 1. meggyógyítható, vagy
 2. gyógyszeresen kezelhetővé tehető, vagy legalább
 3. egyes tünetei csökkenthetők

Miért kell a hippocampust mindig vizsgálni és miért nem elég csak azt vizsgálni?

A hippocampus jelentősége

- A fokális epilepsziák kb. 60 százaléka temporalis lebeny eredetű
- A temporalis epilepsziák kb. 60 százaléka hippocampalis eredetű
- A károsodott hippocampus eltávolítása jelentős javulást vagy teljes gyógyulást hozhat

Kettős patológia

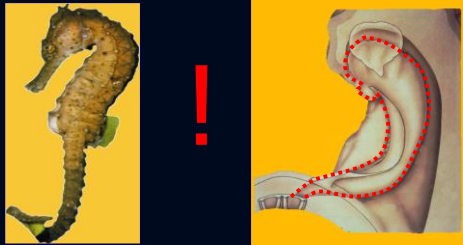
- HS és egyéb elváltozás együttes előfordulása
- Nem zárható ki ok-okozati összefüggés: dysgenesis, perinatális károsodás, tumor, trauma, fertőzés okozhat hippocampus károsodást

Mi is az a hippocampus?

Különös alakú, sajátos életmódú fura tengeri halfaj. Szépen ábrázolható röntgenfelvételen.

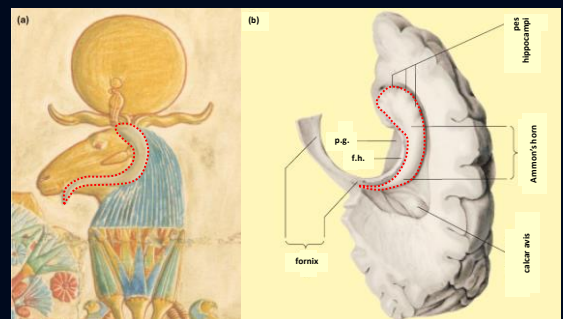


Egy bizonyos agyi képlet erre a különös halfajra emlékeztette Arantius 1587-ben



Macroanatómia:

Cornu Ammonis – Ammon's horn

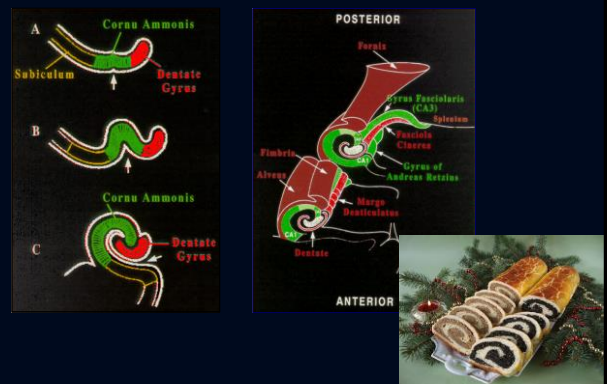


Walther C, Endeavour 2002; 26 (2): 41-44

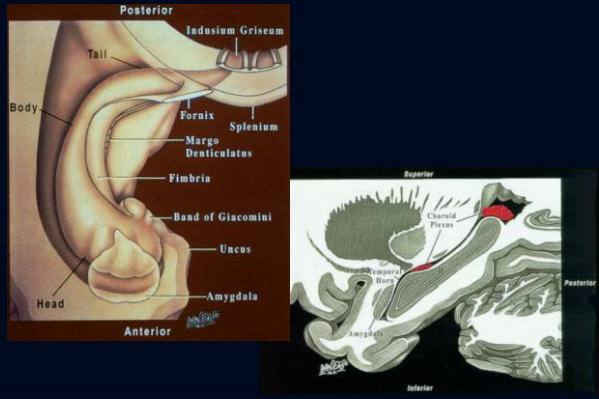
Mi a hippocampus?

1. A temporalis lebeny ősi (paleocorticalis) részlete, a limbicus rendszer tagja
2. Kiterjedt kapcsolatai vannak
 1. a telencephalonnal,
 2. a diencephalonnal és
 3. a mesencephalonnal
3. Fontos szerepet játszik
 1. a memória feldolgozásában és a tanulásban
 2. az érzelmek és a viselkedés kidolgozásában
4. Kóros esetekben epilepsziát és/vagy memória problémát okoz

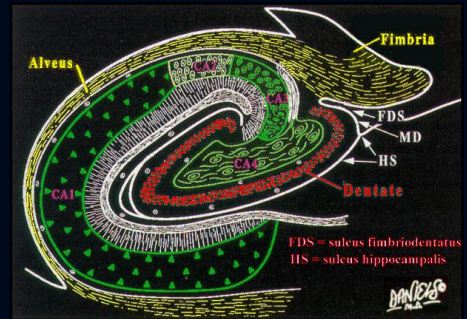
A hippocampus fejlődése



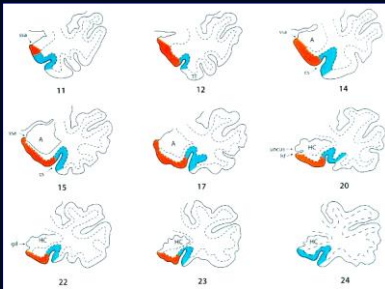
Makroanatómia



Mikroanatómia



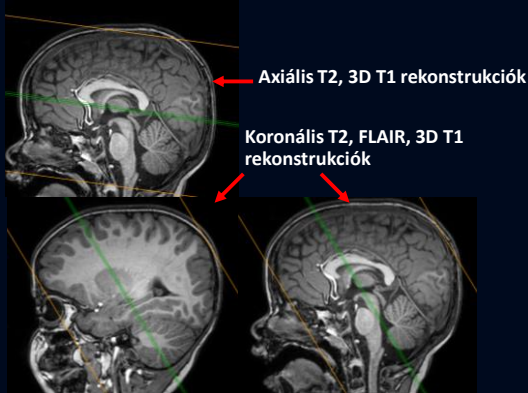
Entorhinalis és perirhinalis cortex



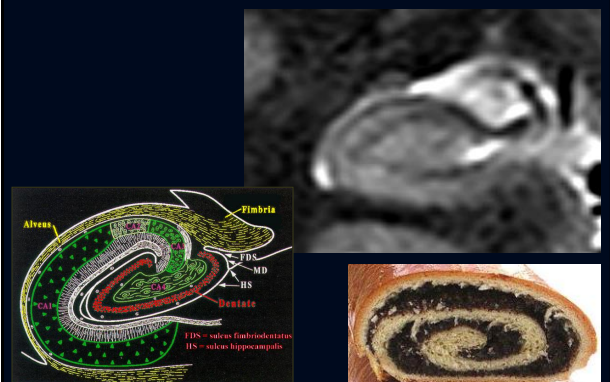
MRI protokoll epilepsiában

Szekvencia	Cél
Gondos tájékozódás	Aszimmetria kivédése
Axiális TSE vagy FSE T2 nagy felbontás	Áttekintés
3D T1 / rekonstrukciók	Corticalis FR, műtéti tervezés
Koronális T2: vékony réteg, N FB, a hippocampusok hosszszelvényére merőlegesen az egész agyról	A hippocampusok és az egész agy részletes értékelése
2 életév felett: Koronális FLAIR, mint az előbbi	A hippocampusok és az egész agy részletes értékelése
DWI/ADC vagy DTI/ADC	DDx, műtéti tervezés, lateralizáció
GRE T2* vagy SWI	DDx (haemosiderin, calcificatio)
Kontrasztos 3D T1, MRP, MRS, MRA, fMRI	DDx, műtéti tervezés, lateralizáció

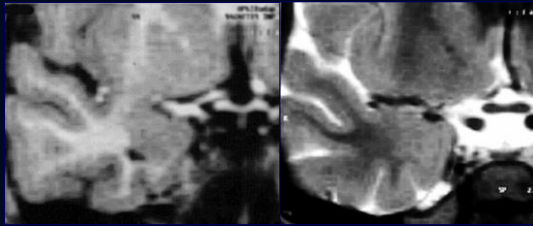
Epilepszia MR protokoll tervezése



Normális hippocampus: T2, 3.0 T



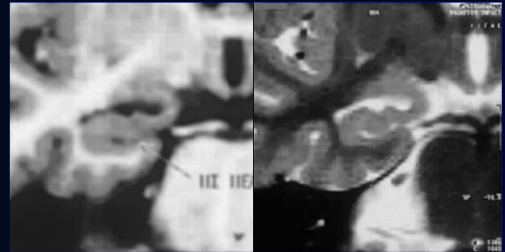
Ép MR: amygdala



T1

T2

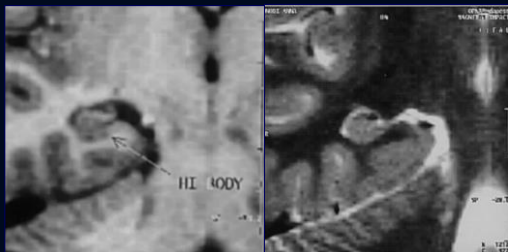
Ép MR: fej



T1

T2

Ép MR: test



T1

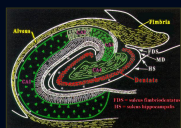
T2

Ép MR: farok



T1

T2



Hippocampalis sclerosis (HS)

1. A leggyakoribb epileptogén lézió
2. Alap: CA1, CA3 és CA4 szektorok neuronjai vulnerabilitása
3. MR-rel >90% szenzitivitás >50% neuron veszteség esetén.

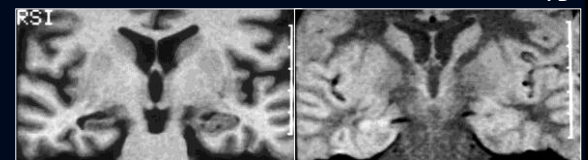
Patológia

1. Atrophia
2. Felbomlott belső struktúra
3. Gliosis
4. Tágult T szarv
5. Fornix atrophia
6. Mammillare atrophia

MRI

1. Atrophy
2. Felbomlott belső struktúra
3. T1 ↓, T2-FLAIR ↑
4. Tágult T szarv
5. Fornix atrophia
6. Mammillare atrophia

Jobb HS: 0.5 T



T1 IR

PD



Jobb HS: 3.0 T



T2

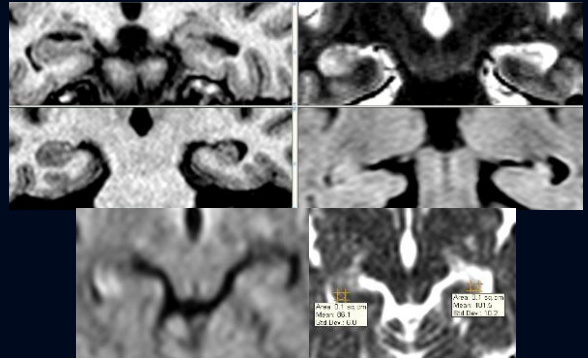
Mik a hippocampalis sclerosis jellegzetes képi tünetei?

- a. CT-n meszesedések a hippocampusban.
- b. MR-en kifejezett kontrasztanyag halmozás.
- c. Kétoldali hippocampus oedema és haemosiderin maradványok.
- d. A hippocampus méretcsökkenése, T2 jelfokozódása és T1 jelcsökkenése, belső szerkezetének elmosódása.

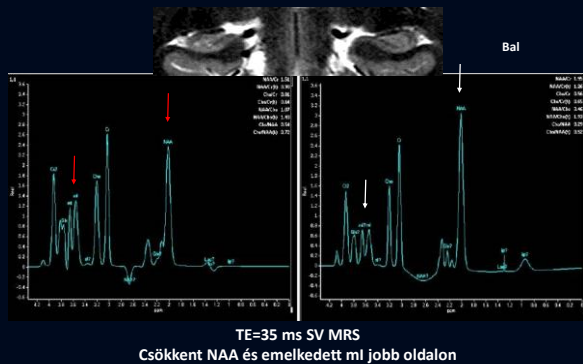
???

Hippocampalis sclerosis és status epilepticus

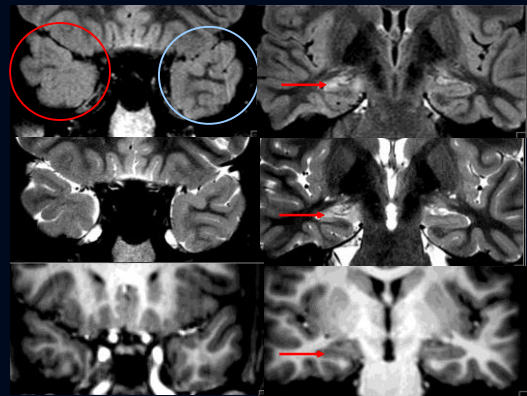
39 éves nő, bal HS, jobb Hi oedema STE után



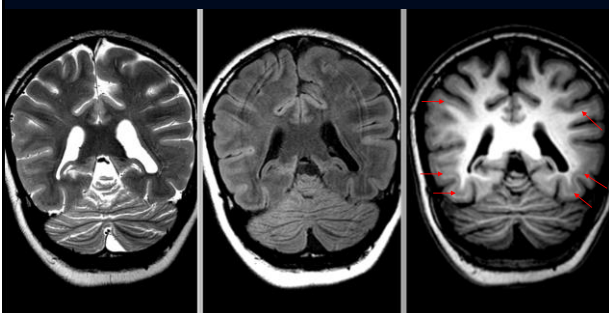
Jobb hippocampus sclerosis



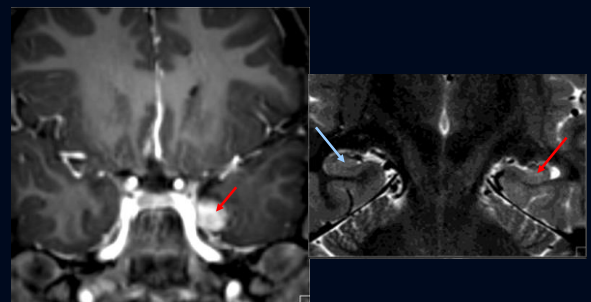
Miért kell használni az MR protokollt?



Miért kell használni az MR protokollt?

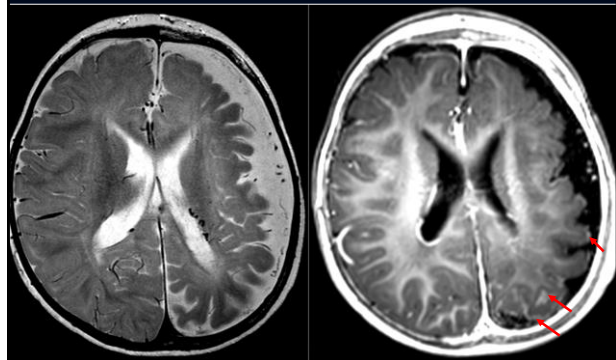


Kettős patológia



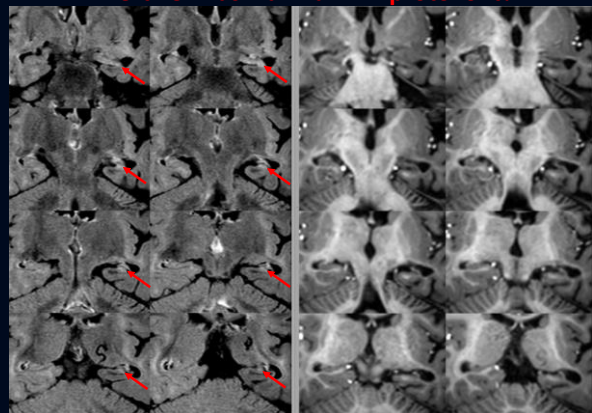
Bal T medialis ganglioglioma és bal HS

Miért kell használni az MR protokollt?



Axiális T2 és kontrasztos T1

Miért kell használni az MR protokollt?



Miért fontos a fejlődési rendellenességek felfedezése és okainak feltárása?

1. Diagnosztikai, prenatális és génhordozók vizsgálata
2. Pontosabb egyéni, illetve családi ismétlődési prognózis
3. További, felesleges vizsgálatok elkerülése
4. A követés révén a kísérő komplikációk korai észlelése
5. A bizonytalan diagnózis okozta stressz csökkentése
6. A szülők felmentése a bűntudat alól, hogy ők okozták a gyermek rokkantságát
7. A molekuláris folyamatok felderítése a specifikus terápiák kidolgozásához vezető út első lépése (a hibás gén működésére később is szükség lenne az agyban)
8. Az agytörzs és cerebellum más betegségeiben is fontosak (trauma, infectio, neurodeg., szemmozgás, vestibularis, légzésszabályozás, autizmus, mentális és kognitív zavarok)

Doherty D et al. Lancet Neurol. 2013 April ; 12(4): 381–393

A fejlődési rendellenességekkel kapcsolatos ismeretanyag robbanásszerű növekedésében alapvető szerepe van az

1. Anatómia és fejlődés
2. Molekuláris genetika
3. Biokémia
4. Neuroradiológia

fejlődésének

Barkovich AJ et al, Brain 2009; 132: 3199-3230

Miért találkozunk fejlődési rendellenességgel felnőtt korban?

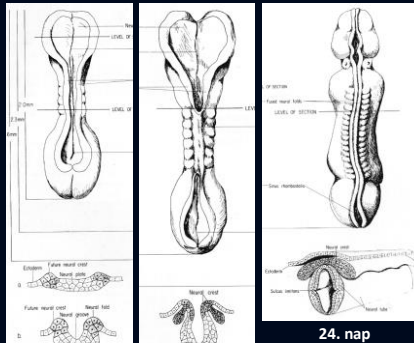
- Eddig nem voltak tünetei
- Most sincsenek súlyos tünetei – véletlenül!
- A rendellenesség ismert, kontroll vizsgálatot végzünk
- A beteg most került olyan orvoshoz, aki képalkotó vizsgálatra küldte

A fejlődés lépései (A.G. Osborn)

- Primer neuruláció
- Szekunder neuruláció, retrogresszív differenciálódás
- Ventrális indukció
- Neuronális proliferáció, differenciálódás, hisztogenezis
- Celluláris migráció
- Neuronális organizáció
- Mielinizáció, érés
- Szerzett károsodások

Primer neuruláció 3-4. hét

- A velőlemez velőbarázdává alakul, majd több ponton kiindulva velőcsővé záródik.
- A neuroektoderma és az ektoderma elválik egymástól - diszjunkció.
- Mezenchyma vándorol a velőcső és a bőrfelszín közé, a későbbi meninxek, csigolyaívek és paraspinális izmok előtelepe.



(P. Tortori-Donati)

20. nap

21. nap

diszjunkció

A primer neuruláció zavarai

- A. Cranioschisis
- B. Anencephalia
- C. Cephalocele
- D. Chiari
- E. Hydromyelia

(A.G. Osborn)

- A. Nyitott dysraphismusok
- B. Zárt dysraphismusok
- A. Subcutan masszával
- B. Subcutan massa nélkül

(P. Tortori-Donati)

Neuroradiology (2000) 42: 471-491
© Springer-Verlag 2000

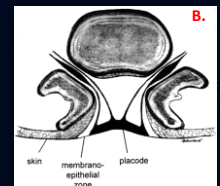
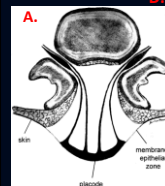
PAEDIATRIC NEURORADIOLOGY

P. Tortori-Donati
A. Rossi
A. Cama

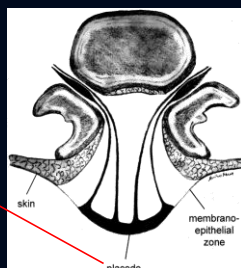
Spinal dysraphism:
a review of neuroradiological features
with embryological correlations
and proposal for a new classification

A gerinc fejlődési rendellenességek klinikai-neuroradiológiai osztályozása (P. Tortori-Donati)

- A. Nyitott dysraphismusok (mindig Chiari-II-vel!)
 - A. Myelomeningocele 98,8%! – a plakód kidomborodik
 - B. Myelocele – a plakód a bőrrel egy szintben
 - C. Hemimyelomeningocele
 - D. Hemimyocele



A/A. Nyitott dysraphismus: Myelomeningocele



A gerinc fejlődési rendellenességek klinikai-neuroradiológiai osztályozása (P. Tortori-Donati)

B. /A. Zárt dysraphismusok subcutan masszával

A. Lumbosacralis

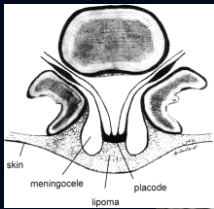
A. Lipomák duralis defectussal

- A. Lipomyelomeningocele: a plakód és a lipoma a canalis spinalison kívül helyezkedik el
- B. Lipomyelocele: a plakód és a lipoma a canalis spinalison belül helyezkedik el

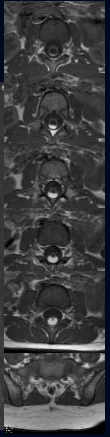
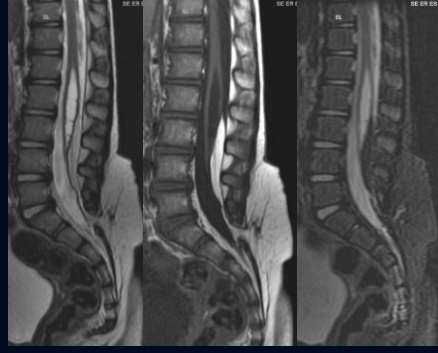
B. Terminalis myelocystocele

C. Meningocele

B/A. Zárt dysraphismus subcutan
masszával: **Lipomyelomeningocele**



B/A. Zárt dysraphismusok subcutan
masszával: **Lipomyelocele**

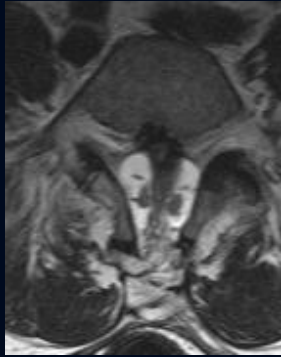


A gerinc fejlődési rendellenességek klinikai-
neuroradiológiai osztályozása (P. Tortori-Donati)

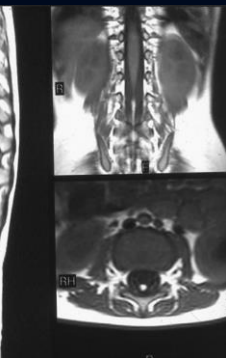
B./B. Zárt dysraphismusok subcutan massa
nélkül

- A. Dorsalis entericus fistula
- B. Neuroentericus cysta
- C. **Diastematomyelia**
- D. Dermalis sinus
- E. Intraduralis lipoma
- F. Filum terminale fibrolipoma
- G. Rövid filum terminale
- H. Kórosan megnyúlt gerincvelő
- I. Perzisztáló ventriculus terminalis
- J. **Caudalis agenesis (caudalis regressziós szindróma)**
- K. Spinalis segmentalis dysgenesis

B/B. Zárt dysraphismusok subcutan
massza nélkül: **Diastematomyelia**

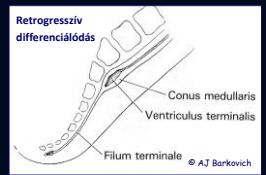
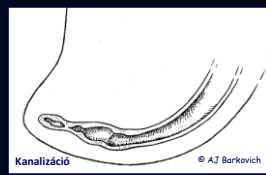
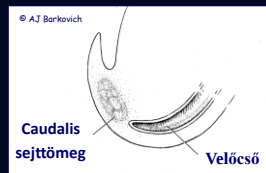


B/B. Zárt dysraphismusok subcutan massa nélkül:
Filum terminale fibrolipoma és rövid filum terminale

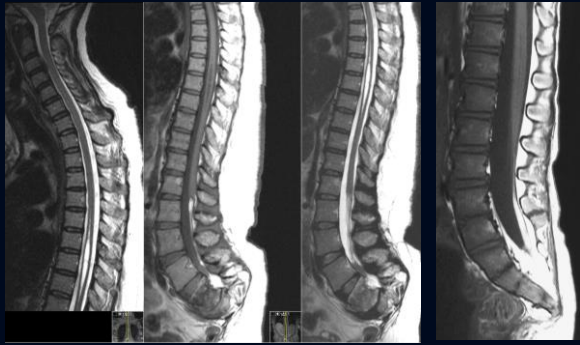


Szekunder neuruláció és
retrogresszív differenciálódás 4-5. hét

(P. Tortori-Donati)



B/B. Zárt dysraphismusok subcutan massa nélkül:
Caudalis regressziós szindróma 1. és 2. típus



A primer neuruláció zavarai

- A. Cranioschisis
- B. Anencephalia
- C. Cephalocele
- D. Chiari malformáció
- E. Hydromyelia
- F. Nyitott dysraphismusok
- G. Zárt dysraphismusok subcutan masszával

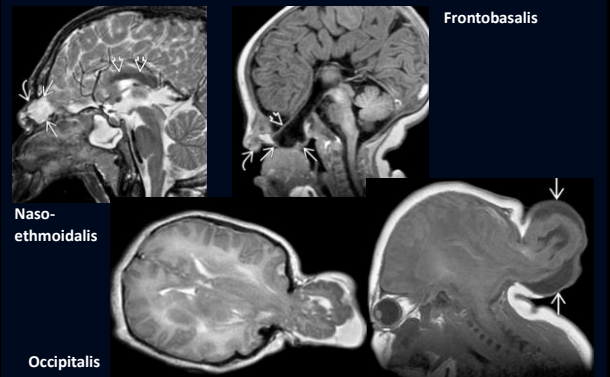
(A.G. Osborn)

(P. Tortori-Donati)

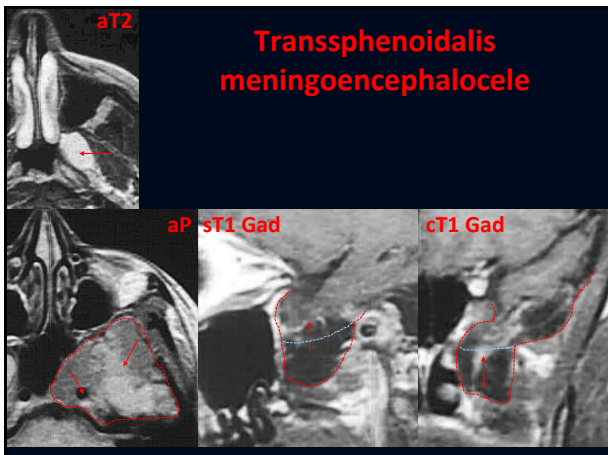
CEPHALOCÉLÉK

„A csontos koponya defektusán
kitüremkednek a koponyaűr
képletei”

Meningoencephalocélék



Transspenoidalis meningoencephalocèle



Chiari-malformáció

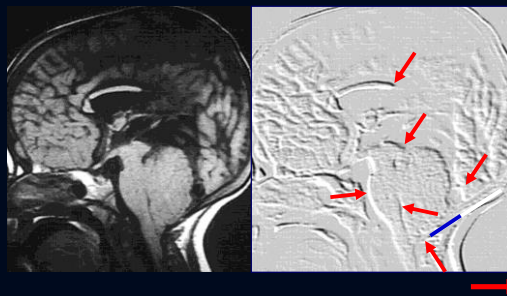
„A kis hátsó skalában nem fér el a
cerebellum és az agytörzs”



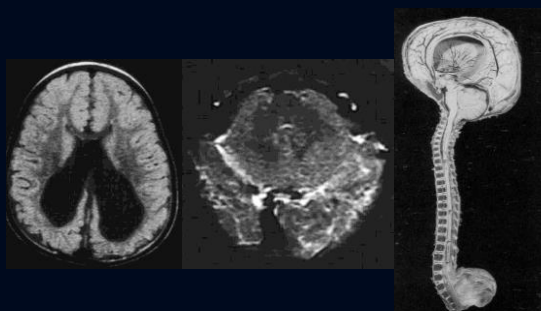
Chiari-I



Chiari-II



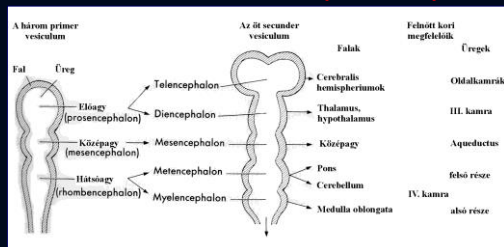
Chiari-II



Chiari-III



IV. Ventrális indukció (5-10. hét)



- Az arc és az előagy kialakulása
- Az előagy hasadása
- Szegmentáció (patterning):
 - A telencephalonból a féltekék, kamrák és corpus striatum kialakulása
 - A diencephalonból a thalamusok, hypothalamus és globus pallidus kialakulása
 - A rhombencephalonból a vermis és cerebellaris hemisphaeriumok kialakulása
 - A myelencephalonból a nyúlvelő és pons kialakulása

AG Osborn

A ventrális indukció zavarai

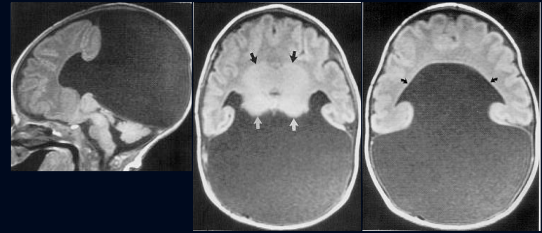
- Holoprosencephaliák
- Septo-opticus dysplasia
- Arrhinencephalia
- Arcrendellenességek
- Cerebellaris hypo/dysplasia
- Dandy-Walker kontinuum

(A.G. OSBORN)

Holoprosencephalia

„A nagyagy féltekék és a középagy képletei nem válnak szét”

Alobaris holoprosencephalia

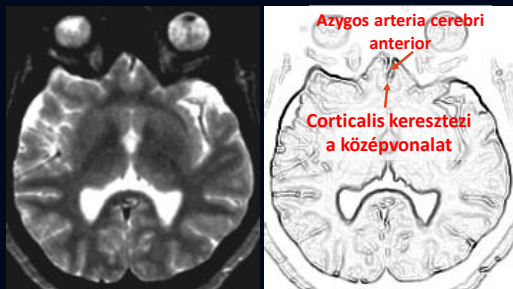


fekete nyílak: fuzionált basalis ganglionok
fehér nyílak: fuzionált thalamusok

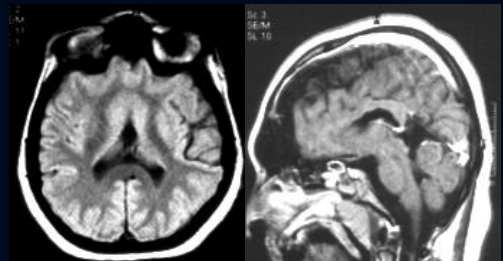
fekete nyílak:
holoventriculus

A.J. Barkovich után

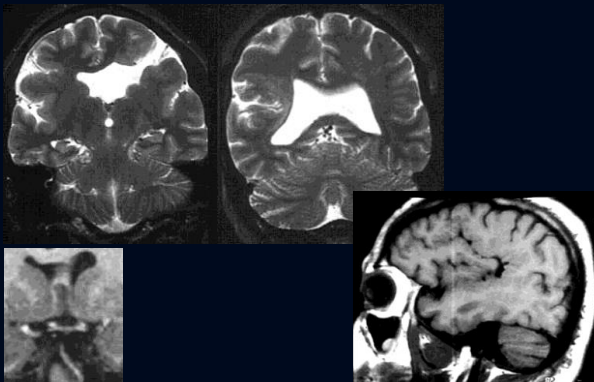
Lobaris holoprosencephalia



Lobaris holoprosencephalia



Septo-opticus dysplasia



A ventrális indukció zavarai

- Holoprosencephaliák
- Septo-opticus dysplasia
- Arrhinencephalia
- Arcrendellenességek
- Cerebellaris hypo/dysplasia
- Dandy-Walker kontinuum

(A.G. OSBORN)

doi:10.1093/brain/awp247 Brain 2009; 132; 3199–3230 | 3199

BRAIN
A JOURNAL OF NEUROLOGY

REVIEW ARTICLE

A developmental and genetic classification for midbrain-hindbrain malformations

A. James Barkovich,¹ Kathleen J. Millen^{2,3} and William B. Dobyns^{2,3,4}

Lancet Neurol. 2013 April ; 12(4): 381–393. doi:10.1016/S1474-4422(13)70024-3.

Midbrain-Hindbrain Malformations: Advances in Clinical Diagnosis, Imaging, and Genetics

Dan Doherty¹, Kathleen J. Millen¹, and A. James Barkovich²

A MB-HB fejlődés lépései

1. Szegmentáció
2. Prolifráció
3. Migráció
4. Organizáció

Az organizáció folyamata 1,5 éves korig tart, így fejlődési rendellenesség jóval a születés után is kialakulhat.

Doherty D et al. *Lancet Neurol.* 2013 April ; 12(4): 381–393
Barkovich AJ et al. *Brain* 2009; 132: 3199–3230

A középgy, agytörzs és kisagy MR anatómiája

Fontos!

- ME-P-M arány
- Pons dorsalis kontúrja obexig
- Vermis CC mérete
- Vermis 3 részének aránya (kp. kisebb)
- CEBELL fissurák iránya (kor)
- Alsó CEBELL foliumok iránya (axi)
- Fastigium helyzete
- Fissura primaria és prepyramidalis

Doherty D et al. *Lancet Neurol.* 2013 12(4): 381–393

A hátsó skalai fejlődési rendellenességek osztályozása

1. **Korai szegmentációs zavarok:** az agytörzs anteroposterior és dorsoventralis szegmentációs zavarai vagy a középső agytörzsi germinális zónák kialakulási zavarai okozta malformációk
2. **Későbbi, az agytörzset és a cerebellumot jelentősen érintő (legalább részben ismert patomechanizmusú) generalizált** fejlődési rendellenességekhez kapcsolódó malformációk
3. **Későbbi, az agytörzset és a cerebellumot jelentősen érintő lokális** agyi malformációk (lokális proliferációs, sejtspecializációs, migrációs zavarok és az axonnövekedés zavarai), melyek patogenezise részben vagy nagyrészt ismert
4. Feltehetően **prenatalis indukálú degeneratív betegségek** okozta kombinált hypoplasia és atrophia

Barkovich AJ et al. *Brain* 2009; 132: 3199–3230

A hátsó skalai fejlődési rendellenességek osztályozása

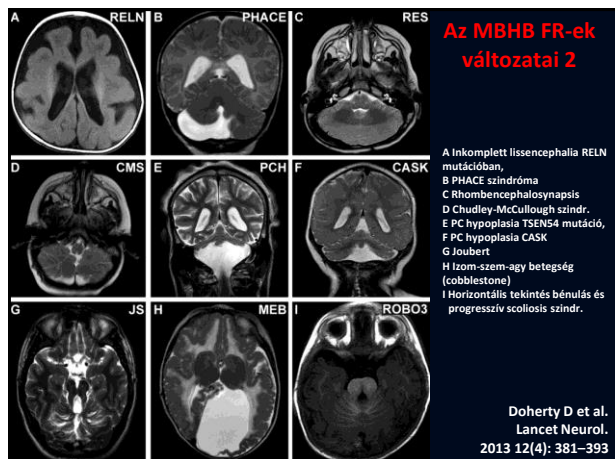
1. Elsősorban **kisagyat** érintő
2. **Kisagyat és agytörzset** érintő
3. Elsősorban **agyatörzset** érintő
4. Elsősorban **középgy**at érintő

Doherty D et al. *Lancet Neurol.* 2013 April ; 12(4): 381–393

Az MBHB FR-ek változatai 1

A normális, B Dandy-Walker, C RELN mutáció, D tubulinopathia, E rhombencephalosynapsis, F Pontocere hypoplasia, G PC hypoplasia, H CASK PH hypoplasia, I Pontin tegmentális cap (sík) dysplasia, J 1a kongenitális glikolizációs zavar, K Joubert, L Lissencephaly

Doherty D et al. *Lancet Neurol.* 2013 12(4): 381–393



1. Elsősorban a kisagyat érintő fejlődési rendellenességek

1. Dandy-Walker malformatio
2. Lissencephalia cerebellaris hypoplasiával
3. Egyéb cerebellaris hypoplasiák
4. Rhombencephalosynapsis
5. Cerebellaris hyperplasia
6. Cerebellaris dysplasiák

Doherty D et al. Lancet Neurol. 2013 April ; 12(4): 381–393

Dandy-Walker kontinuum

„IV. kamrával közlekedő liquorcysta, nagy hátsó scala”

➔

Dandy-Walker malformáció

A leggyakoribb tünetek:

- Hydrocephalus és következményei
- Macrocephalia, dolichocephalia
- Fejlődési elmaradás
- Hypotonia
- Később ataxia
- Ritkán IC nyomásemelkedés miatt epilepszia, légzészavar, agyideg tünetek
- Legalább 30% normális kognitív funkció (normális vermis lobulatio és járulékos FR hiány kedvező)

Poretti A et al in Boltshauser E, Schmähmann J Cerebellar Disorders in Children, Mac Keith Press, 2012

Thapa Veinberger Ped imag a teaching file

Dandy-Walker malformáció

Közös jellemzők

- Hypoplasiás, felfelé rotált vermis (lobulatio?)
- Cysticusan tágtult IV. kamra
- Lateralisan diszlokált, normális hemispheriumok
- Pons hypoplasia
- Nagy FP
- Megemelt tentorium és sinusok
- Supratent. hydrocephalus (Magendie, Luschka)
- Egyéb FR: CC, O encle, PMG, HT, ...

Poretti A et al in Boltshauser E, Schmähmann J Cerebellar Disorders in Children, Mac Keith Press,

Barkovich A J et al. Brain 2009;132:3199–3230

BRAIN A JOURNAL OF NEUROLOGY

Dandy-Walker malformáció

Barkovich A J et al. Brain 2009

DDG – plexus chorioideus

- Hiányzik – DWM
- Megemelt – Blake-tasak cysta
- Normális – ARCY

DDG – zápfog jel

- Van – Joubert
- Nincs – DWM

DDG – inferior vermis agensis

- Részleges IV hiány
- N/~ hemispheriumok
- Normális FP
- Nincs cysta
- Normális cerebrum

Bolduc at al. Dev Medicine Child Neur 2009

Cornips EMJ et al. Child Nerv Syst 2010

Egyéb cerebellaris hypoplasiák – PHACES szindróma

- Posterior fossa malformations 50%
 - Haemangiomas 100%
 - Arterial anomalies 92%
 - Cardiac defects 33%
- Eye abnormalities 24% congen.
- Sternal/ventral defects 53%

Kontrasztanyagos mérés és MRA szűkítése!

Barkovich AJ et al. Brain 2009

Doherty D et al. Lancet Neurol 2013

Oza V et al. AJNR 2008

Judd CD et al. AJNR 2007

Rhombencephalosynapsis

- Ritka (100 alatt az irodalomban)
- Dorsoventralis mintaképződési zavar lehet
- A vermis részleges vagy teljes hiánya
- A cerebellaris hemisphaeriumok összeolvadtak
- A pons lapos, a mesencephalon is rövid
- A medulla viszonylag hosszú
- Hiányznak a vermis haránt rostjai, helyette craniocaudalisan futnak

Widjaja E et al. Pediatr Radiol 2006

Doherty D et al. Lancet Neurol 2013

Rhombencephalosynapsis

- Dorsoventralis mintaképződési zavar lehet
- A vermis részleges vagy teljes hiánya
- A cerebellaris hemisphaeriumok összeolvadtak
- A pons lapos, a mesencephalon is rövid
- A medulla viszonylag hosszú
- Fejrázás, hiperaktivitás, impulzivitás
- Gómez-López-Hernandez (alopecia, trigeminus anaesthesia)
- VACTERL (vert, anal atresia, card, tracheo-oesoph. fistula, renal, limb)
- Atipikus holoprosencephalia

Toelle SP et al. Neuropediatrics 2002

Ishak GE et al. Brain 2012

Lhermitte-Duclos szindróma

- A multiplex hamartóma (MHAM, Cowden) szindróma része (új neurocutan szindróma, 90-100% bőr + NYH, GI, csont, KIR, szem, GU hamartómák, **gyakoribb malignus tumorok**)
 - PTEN mutáció
- Kóros ganglionsejtek, hiányzik a Purkinje-réteg, hypertrophias granularis réteg
 - Jóindulatú elváltozás, de **keresni kell a többi**!
- Cerebellum, rendszerint egyoldali, ritkán érintheti az agytörzset
 - Kiszélesedett foliumok, gyűrűminta
 - Halmozhat, lehet emelkedett perfúzió
 - MRS: csökkent Cho, ml, NAA

Osborn AG Diagnostic Imaging Brain, Amyrus 2012

2. A kisagyat és az agytörzset érintő fejlődési rendellenességek

- Anteroposterior és rostrocaudalis szegmentációs zavarok
- Pontocerebellaris hypoplasia
- Joubert szindróma (JS), zápfog malf.
- Cobblestone (utcakő) malformációk

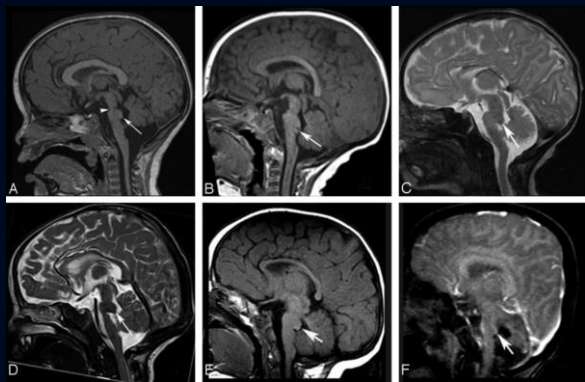
Doherty D et al. Lancet Neurol. 2013 April ; 12(4): 381–393

Rövid pons-hosszú medulla malformáció, esetleg dorsalis vagy ventralis mesencephalon hasadékkal

Barkovich AJ et al. Ann Neurol 2007; 62: 625–639

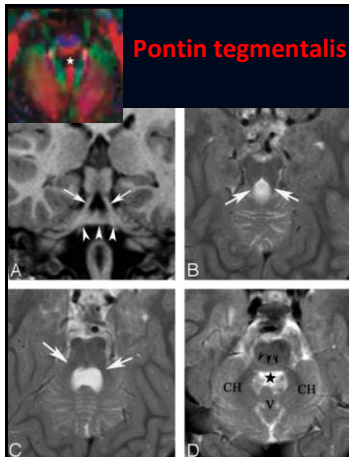
- Kis mesencephalon, de hosszú tectum
- Rövid pons
- (Dorsalis és ventralis hasadék)
- Hosszú medulla oblongata
- (Corpus callosum rendellenesség)

Pontin tegmentalis sisak dysplasia (PTCD)



Jissendi-Tchofo P et al. AJNR 2009

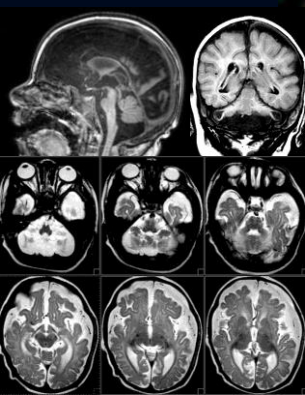
Pontin tegmentalis sisak dysplasia (PTCD)



- Multiplex agyideg tünet (hallászavar, trigeminus anaesthesia, facialis paresis, nyelészavar)
- Bizonytalan eredet
- Pons hypoplasia
- Haránt köteg gömbölyded/hegyes keresztmetszettel
- Alatta behúzódás
- PCS-k nem kereszttezőnek
- PCM, PCI hypoplasia
- Elongált medulla
- Gyakran cerebellaris hypo/dysplasia
- Corticospinalis, corticopontin hypoplasia

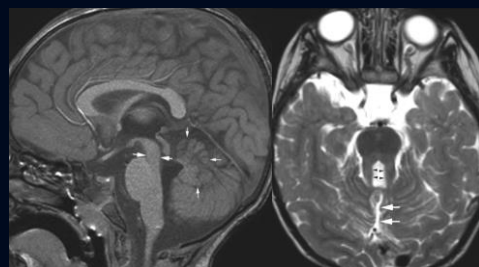
Jissendi-Tchofo P et al. AJNR 2009

Congentialis gliozilációs rendellenesség (CDGS) I. típus



- Spasticus tetraparesis, ment. ret., myoclonus epilepsia, irritabilitás
- EEG: epi. encephalop.
- Tág kamrarendszer és sulcusok (F)
- CC hypoplasia, megkésített myelinsatio (2 éves)
- Cerebellaris hypoplasia
- Nagy laterális cysták
- Szabálytalan cortex
- N. dentatusok nem ismerhetők fel
- Oliva inf. hiányzik
- Mérs. caudalis pons hypoplasia
- „Hot cross bun” jel
- TCS nem keresztteződik

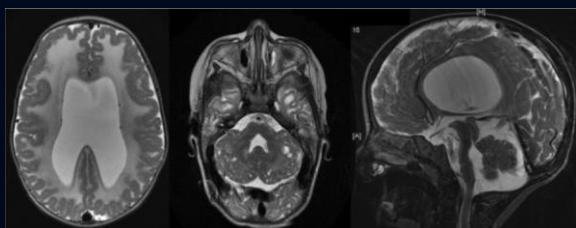
Joubert-szindróma (zápfog malformáció)



- Ciliopathia (vermis fúzió zavara? Sonic hedgehog-granuláris sejt proliferációs zavar?)
- Hypotonia
- Kóros szemmozgások
- Alternáló apnoe-tachypnoe
- Recesszív öröklődés, 25% ismétlődési veszély!
- Retina, vese, máj figyelendő!

Doherty D et al. Lancet Neurol 2013
Barkovich AJ et al, Brain 2009; 132: 3199-3230

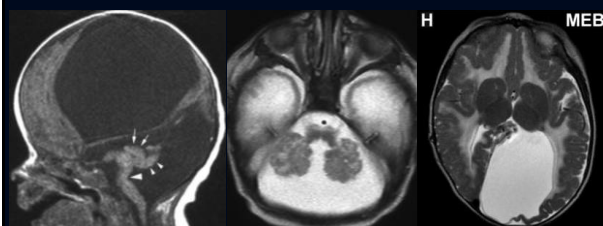
Izom-szem-agy betegség (MEB - enyhe cobblestone malformáció és muscularis dystrophy alfa-disztroglikán gliozilációs zavarral)



- Kís vermis kóros foliatív
- Nagy, lekerekített mesencephalicus tectum
- Lapos pons, benne középvonalis ventralis hasadék
- Cerebellaris subcorticalis cysták (gyakran POMGnT1 vagy FKRP mutáció)
- Bifrontalis polymicrogyria „macskakő”

Clement E et al, Ann Neurol 2008

Walker-Warburg szindróma (súlyos cobblestone malformáció és muscularis dystrophy alfa-disztroglikán gliozilációs zavarral)



- Súlyos hydrocephalus
- Nagyon kicsi, dysplasticus vermis
- Nagyon kicsi, dysplasticus cerebellaris hemisphaeriumok, esetleg cysták ((gyakran POMGnT1 vagy FKRP mutáció)
- Nagy, lekerekített mesencephalicus tectum
- Kicsi, előrehajló pons, benne középvonalis ventralis hasadék (ventrális transvers pontin rostok hiánya)

Barkovich AJ et al, Brain 2009; 132: 3199-3230

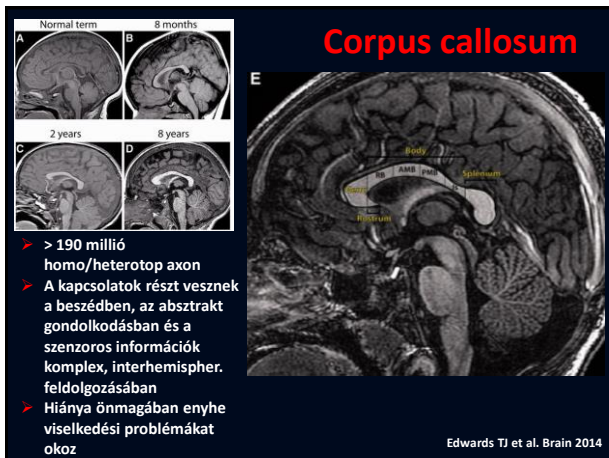
Neuronális proliferáció, differenciálódás, hisztogenezis 2-4. hó

- Az oldalkamrák ependymalis felszíne mellett kialakul a germinális mátrix.
- Benne kifejlődnek a neuroblasztok, fibroblasztok, asztrociták és endotheliális sejtek.
- A plexus chorioideus kialakul és liquort kezd termelni.

(A.G. Osborn)

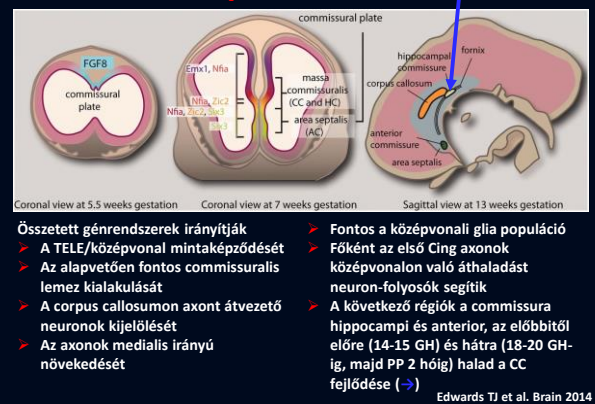
A proliferáció zavarai

- Neurokután szindrómák (phacomatosis)
 - Sclerosis tuberosa
 - Neurofibromatosis 1. és 2.
 - Sturge-Weber
 - Von Hippel-Lindau
 - Ataxia-teleangiectasia
- Focalis corticalis dysplasiák
- Dysgeneticus tumorok
- Hemimegalencephalia
- Arachnoidealis cysták
- Kongenitális vaszkuláris malformációk

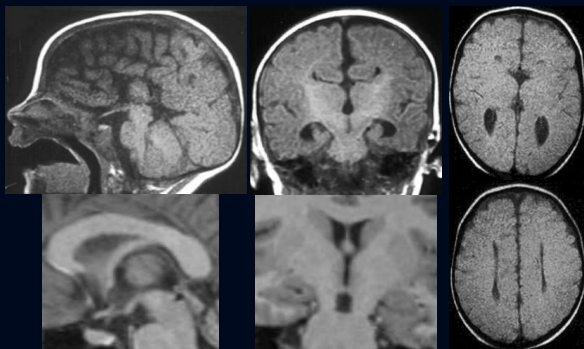


Corpus callosum

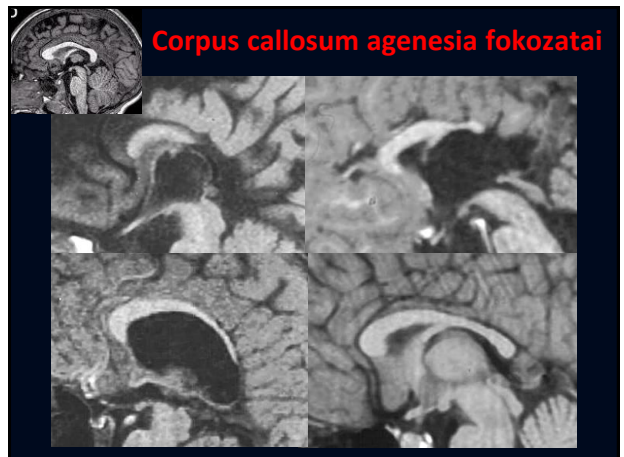
Corpus callosum !!!

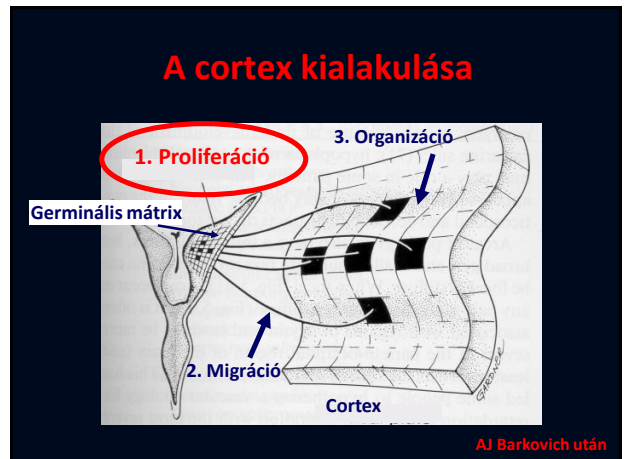
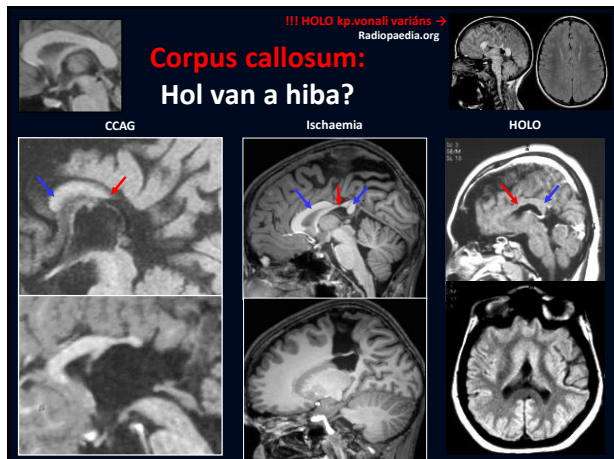


Corpus callosum: teljes agenésia



Corpus callosum agenésia fokozatai





I. Kóros proliferáció vagy apoptózis

A. MICROCEPHALIA (MIC) egyéb elváltozásokkal

B. MEGALENCEPHALIA (MEG) önállóan vagy egyéb elváltozásokkal

C. CORTICALIS DYSGENESIS kóros sejt proliferációval, neoplasia nélkül:

- A. Hemimegalencephalia
- B. II. típusú focalis cortical dysplasiák
- C. Sclerosis tuberosa

D. CORTICALIS DYSGENESIS kóros sejt proliferációval és neoplasiaival

- A. DNET
- B. ganglioglioma

Barkovich AJ et al. Brain 2012

Micro/macrocephalia meghatározása

OFC = occipitofrontalis circumferencia

8 hónapos fiú, Leigh, macrocephalia

Gene	CMD	G1	DNA repair	G2-M	M (cytokinesis)	References
ASPM	MSG				++	(Fish et al., 2009)
CDK5RAP2	MIC-PNH				++	(Bond et al., 2005)
MCPH1	MSG-PNH	++	+		++	(O'Driscoll et al., 2006)
WDR62	MIC-PMG				++	(Neches et al., 2010; Yu et al., 2010)
CENPJ	MIC-HUGR				++	(Bond et al., 2005)
STIL	MSG			+	++	(Castel et al., 2013)
ATR	MIC-HUGR			+		(Griffith et al., 2008)
POT1	MIC-HUGR	++	+			(Griffith et al., 2008)
CEP152	MIC-HUGR	++				(Kalay et al., 2011)
PNKP	MIC-PGY	++				(Shen et al., 2010)
NDE1	MIC-CMU			+	++	(Alkuraya et al., 2011; Bakircioglu et al., 2013)
ORC1	MIC-MOPD1	++				(Bicknell et al., 2013)
ORC4	MIC-MOPD1	++				(Guernsey et al., 2013)
ORC6	MIC-MOPD1	++				(Bernal and Versteegman, 2013; Bicknell et al., 2013)
CDT1	MIC-MOPD1	++				(Bicknell et al., 2013)
CDK5	MIC-MOPD1	++				(Bicknell et al., 2013)
Csm2	MIC-Sr (in mouse)	++				(Goldstein et al., 2009)
Cttnb1	MIC-Sr (in mouse)				++	(Paramasivam et al., 2007)

A microcephaliák kialakulásában szerepet játszó sejtciklus fázisok

Rövidítések és következmények

- MIC – Microcephalia
- MSG – Microcephalia elsimult gyrus mintával
- PGY – Pachygyria
- PNH – Periventricularis nodularis heterotopia
- IUGR – Intrauterin növekedési retardatio
- CMU – Corticalis dysplasia, osztályozatlan
- MOPD – Microcephaliás osteodysplasticus primordialis törpéség

Barkovich AJ et al. Brain 2012

I. Kóros proliferáció vagy apoptózis

A. MICROCEPHALIA (MIC) egyéb elváltozásokkal

B. MEGALENCEPHALIA (MEG) önállóan vagy egyéb elváltozásokkal

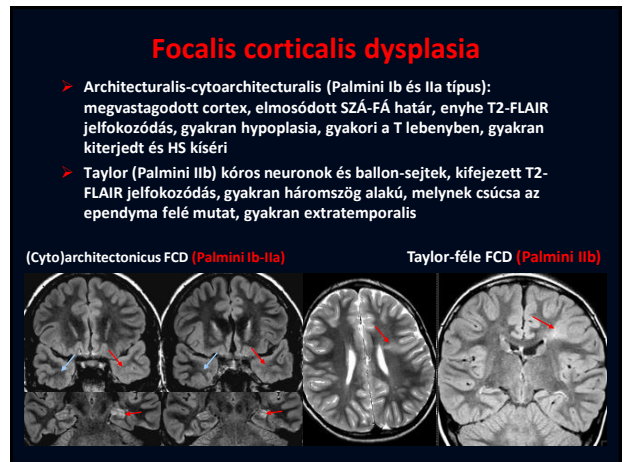
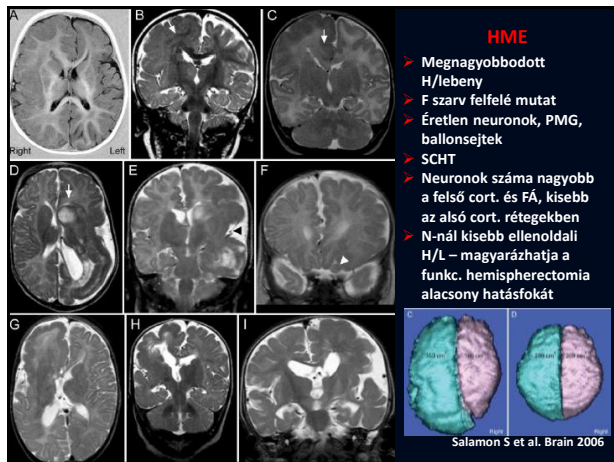
C. CORTICALIS DYSGENESIS kóros sejt proliferációval, neoplasia nélkül:

- A. Hemimegalencephalia
- B. II. típusú focalis cortical dysplasiák
- C. Sclerosis tuberosa

D. CORTICALIS DYSGENESIS kóros sejt proliferációval és neoplasiaival

- A. DNET
- B. ganglioglioma

Barkovich AJ et al. Brain 2012



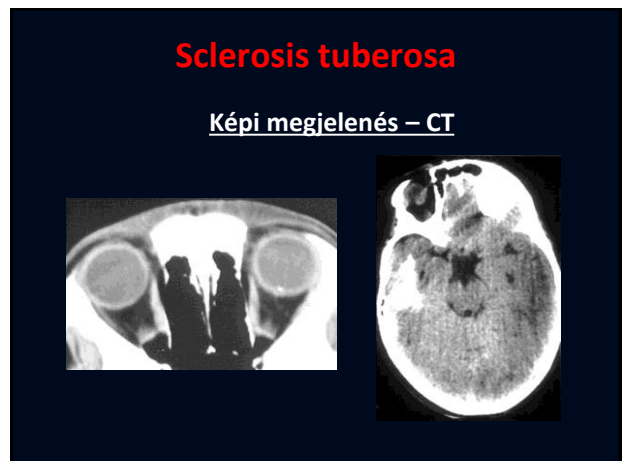
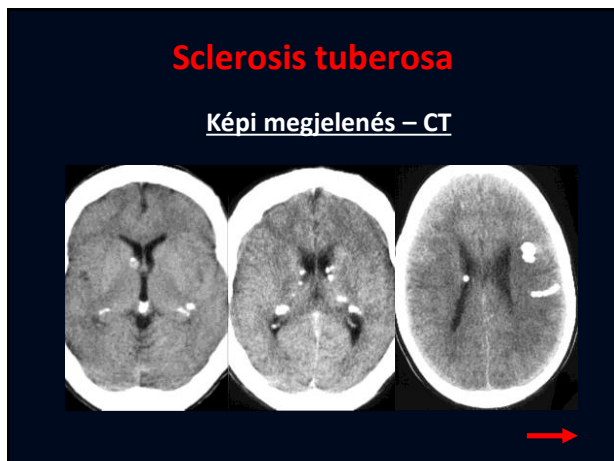
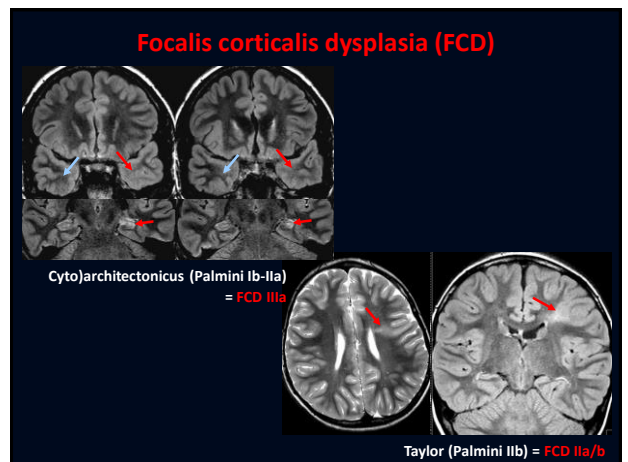
Az FCD-k új osztályozása

Epilepsia, 2011 January ; 52(1): 158–174. doi:10.1111/j.1528-1167.2010.02777.x.

The clinico-pathological spectrum of Focal Cortical Dysplasias: a consensus classification proposed by an *ad hoc* Task Force of the ILAE Diagnostic Methods Commission

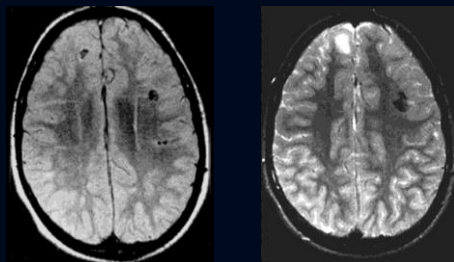
Ingmar Blümcke^{1,8}, Maria Thom², Eleonora Aronica³, Dawna D. Armstrong⁴, Harry V. Vinters⁵, Andre Palmini⁶, Thomas S. Jacques⁷, Giuliano Avanzini⁸, A. James Barkovich⁹, Giorgio Battaglia¹⁰, Albert Becker¹¹, Carlos Cepeda¹², Fernando Cendes^{13,8}, Nadia Colombo¹⁴, Peter Crino¹⁵, J. Helen Cross¹⁶, Olivier Delalande¹⁷, François Dubeau¹⁸, John Duncan¹⁹, Renzo Guerrini²⁰, Philippe Kahane²¹, Gary Mathern²², Imad Najm²³, Cigdem Ozkara²⁴, Charles Raybaud²⁵, Alfonso Reyes²⁶, Steven N. Roper²⁷, Noriko Salamon²⁸, Andreas Schulze-Bonhage²⁹, Laura Tassi³⁰, Annamaria Vezzani³¹, and Roberto Spreafico⁸

FCD Type I (isolated)	Focal Cortical Dysplasia with abnormal radial cortical lamination (FCD Ia)	Focal Cortical Dysplasia with abnormal tangential cortical lamination (FCD Ib)	Focal Cortical Dysplasia with abnormal radial and tangential cortical lamination (FCD Ic)
FCD Type II (isolated)	Focal Cortical Dysplasia with dysmorphic neurons (FCD IIa)	Focal Cortical Dysplasia with dysmorphic neurons and balloon cells (FCD IIb)	
FCD Type III (associated with principal lesion)	Cortical lamination abnormalities in the temporal lobe associated with hippocampal sclerosis (FCD IIIa)	Cortical lamination abnormalities adjacent to a glial or glioneuronal tumor (FCD IIIb)	Cortical lamination abnormalities adjacent to vascular malformation (FCD IIIc)
			Cortical lamination abnormalities adjacent to any other lesion acquired during early life, e.g., trauma, ischemic injury, encephalitis (FCD IIId)



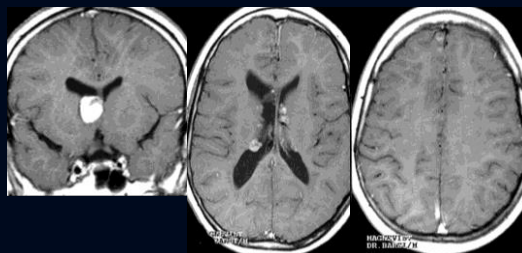
Sclerosis tuberosa

Képi megjelenés – MR

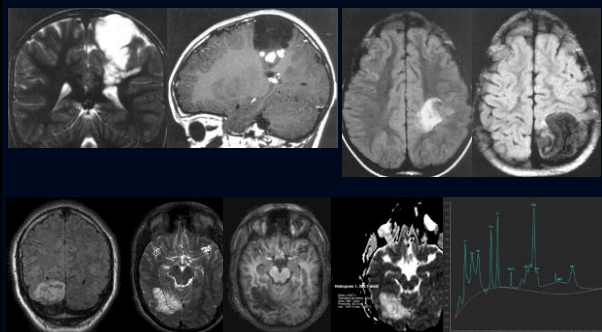


Sclerosis tuberosa

Képi megjelenés – MR

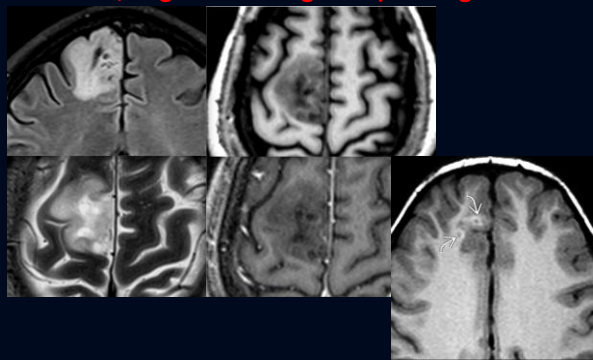


DNT



Cho/NAA=0,44
ADC=2,4 ± 0,2

ANET (angiocentricus neuroepithelialis tumor, angiocentricus glioma) WHO grade 1



Osborn AG: Diagnostic Imaging Brain, Amirsys 2012

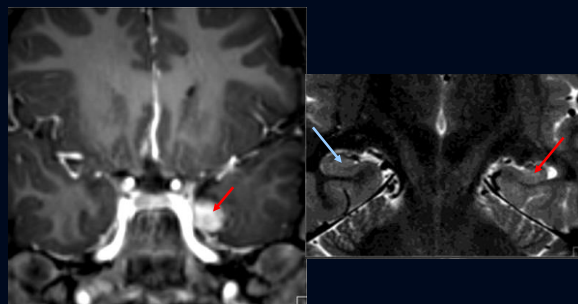
Ganglioglioma (GGL)

- Jól körülírt, cystosus corticalis terime fiatal (T) epilepsziás betegen
- Gyakran cysta halmozó muralis nodulussal
- Leggyakrabban T lebeny (>75%), FP convexitas
- Halmozás (50%), meszesedés (50%)
- Szomszédságában lehet corticalis dysplasia, előfordul NF1/2-ben
- Ritkán anaplasticus vagy malignus (GBL-szerű gliális komponensekkel)

Osborn AG: Diagnostic Imaging Brain, Amirsys 2012

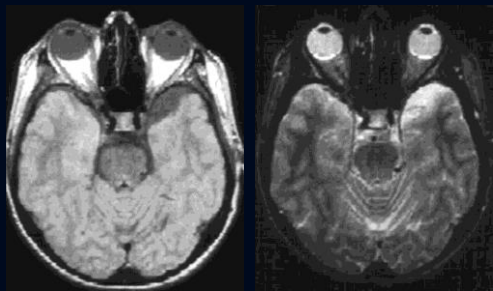
Thom M et al. J Neuropathol Exp Neurol 2011

Kettős patológia epilepsziában!

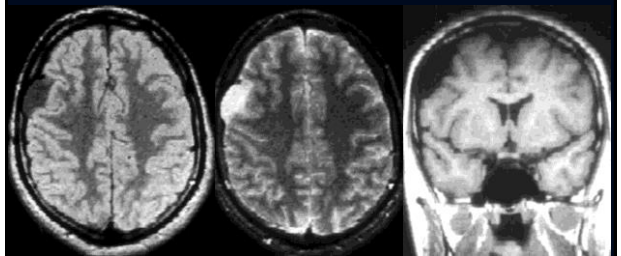


Bal T medialis ganglioglioma és bal HS

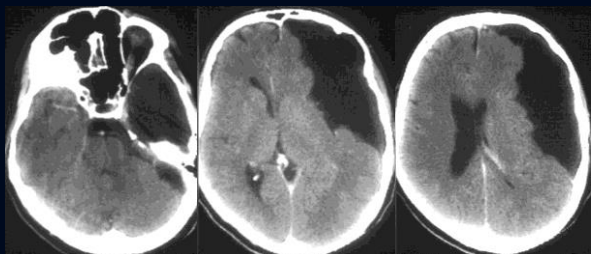
Arachnoidealis cysta



Arachnoidealis cysta



Arachnoidealis cysta



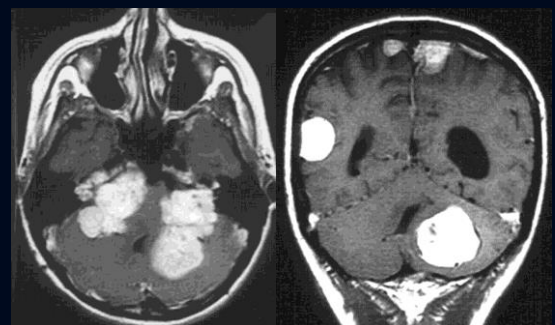
Neurofibromatosis 1.



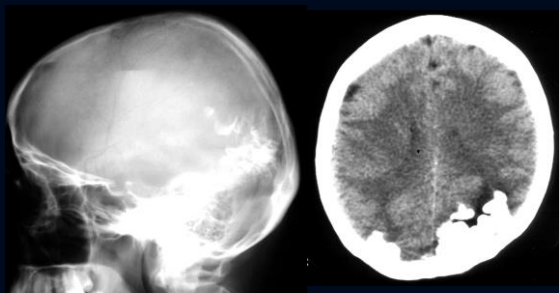
Neurofibromatosis 1.



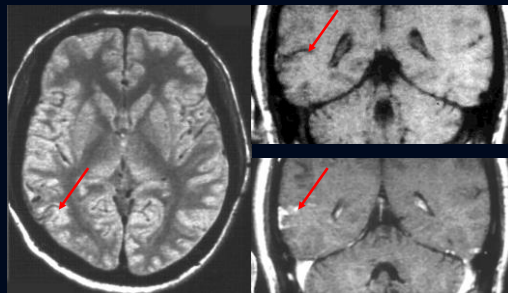
Neurofibromatosis 2.



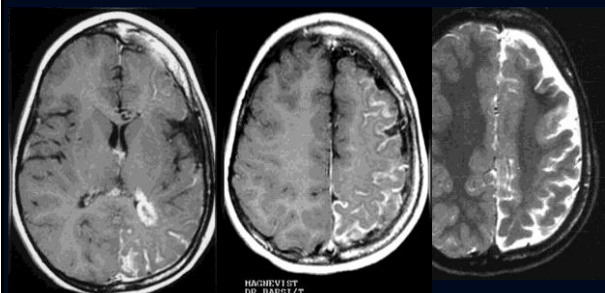
Sturge-Weber szindróma (encephalotrigeminalis angiomatosis)



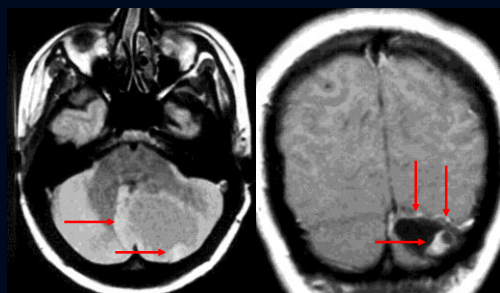
Sturge-Weber szindróma (encephalotrigeminalis angiomatosis)



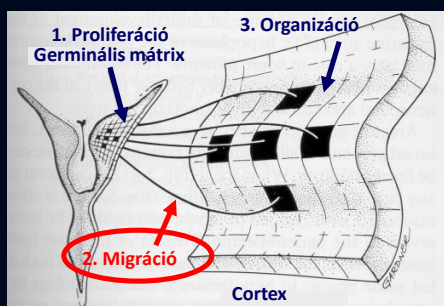
Sturge-Weber szindróma (encephalotrigeminalis angiomatosis)



Von Hippel-Lindau szindróma



A cortex kialakulása

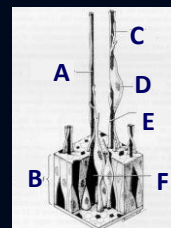


A.J. Barkovich után

CELLULÁRIS MIGRÁCIÓ

2-5. HÓ

- A germinális mátrixból a neuronok a radiális gliasejtek rostjai mentén a cortexbe vándorolnak, majd ott horizontálisan is vándorolnak, hogy elfoglalják végleges helyüket.
- Kialakulnak a gyrusok és sulcusok.
- A commissuralis lemezből kialakul a corpus callosum és a commissura hippocampi.



(A.G. OSBORN)

II. Kóros migráció

A. MALFORMÁCIÓK NEUROEPENDYMALIS ELVÁLTOZÁSOKKAL: PERIVENTRICULARIS HETEROTOPIA

1. Anterior domináns és diffúz, posterior domináns, nem nodularis

B. MALFORMÁCIÓK GENERALIZÁLT KÓROS TRANSMANTLE MIGRÁCIÓ MIATT (radialis és non-radialis) LISSENCEPHALIA ÉS SUBCORTICALIS SÁV HETEROTOPIA

1. Anterior domináns vagy diffúz klasszikus, posterior domináns vagy diffúz klasszikus, X-hez kötött LIS callosalis agensisselel, bizonytalan genitallakkal, RELN típusú LIS, variáns LIS

C. FELTÉTELEZETLEN KÉSŐI KÓROS LOKÁLIS RADIÁLIS VAGY TANGENCIÁLIS TRANSMANTLE MIGRÁCIÓ MIATT KIALAKULÓ MALFORMÁCIÓK

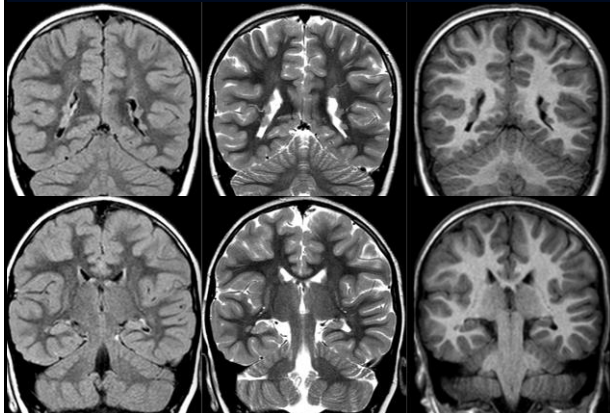
1. Subcorticalis heterotopia (kivéve sáv heterotopia; corticalis begyűrődés), sublobaris dysplasia

D. KÓROS TERMINÁLIS MIGRÁCIÓ ÉS A PIÁLIS HATÁRMEMBRÁN DEFECTUSAI MIATT KIALAKULÓ MALFORMÁCIÓK COBBLESTONE

1. Distrogliká-laminin komplex rendellenességek congenitalis muscularis dystrophiával (WWS, MEB, Fukuyama, CMD cerebellaris hypoplasiaival) vagy anélkül
2. Cobblestone malformációk congenitalis gliokillációs rendellenességekben (CDG)
3. Cobblestone malformációk ismert congenitalis gliokillációs rendellenesség nélkül
4. Egyéb szindrómák corticalis dysgenesisselel és marginális glioneuronális heterotopiaival, de normális sejttípusokkal

Barkovich AJ et al. Brain 2012

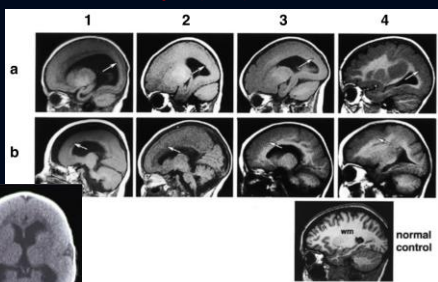
Bi Trig SEHT, bHS



Lissencephalia (LISS) spektrum: agyria, pachygyria, sáv heterotopia (SHT)

LIS

XLIS

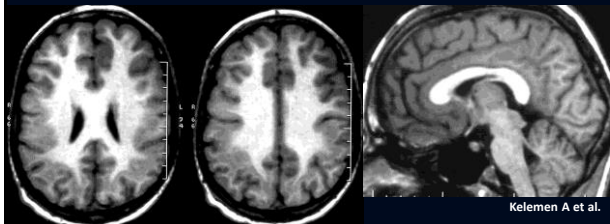


- A klasszikus LISS 85%-t a LIS és XLIS mutációja okozza
- A LIS mutáció PO, a XLIS mutáció FP túlsúlyú elváltozásokat okoz

Pilz DT et al. Human Molecular Genetics 1998

Subcorticalis sáv heterotopia: posterior domináns forma

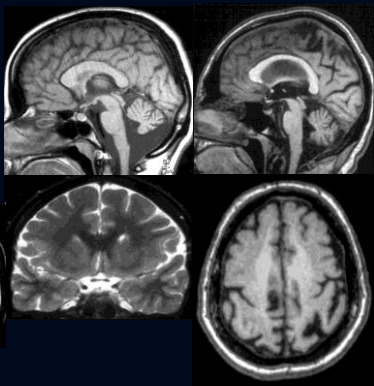
- 2 férfi, 1 nő
- Kis variabilitás
- Mindkét fiú vastag band, közel a cortexhez
- Rövid, tömzsi corpus callosum (2/3, 2 m)
- Családi halmozódás (2/3)



Kelemen A et al.

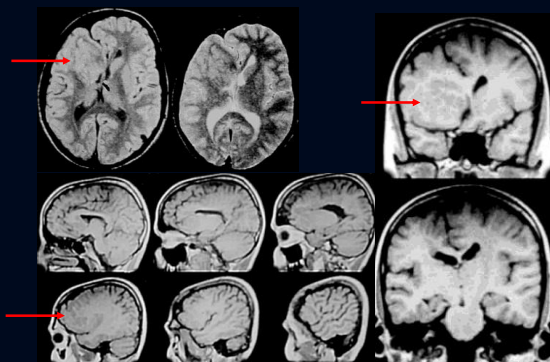
Subcorticalis sáv heterotopia: anterior domináns forma

- Csak lányok
- Nagy variabilitás: kiterjedés, távolság, sáv vastagság
- CEBELL (3/5), FÁ (1/5), HI (1/5) járulékos eltérések
- Alacsonyabb IQ
- Korábbi, gyakoribb GTKR
- Fiú magzat vetélés a családban

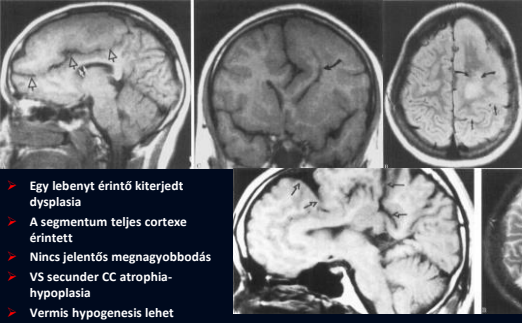


Kelemen A et al.

Subcorticalis heterotopia



Sublobaris dysplasia



- Egy lebenyt érintő kiterjedt dysplasia
- A segmentum teljes cortex érintett
- Nincs jelentős megnagyobbodás
- VS secunder CC atrophia-hypoplasia
- Vermis hypogenesis lehet
- Ép területtől mély sulcusok választják el
- Roham/épi egyéb tünet nélkül

Szövetten: NHT, gliosis, dysmorph, rosszul orientált neuronok, rétegződési rendellenesség, leptomeningealis HT

Barkovich AJ, Peacock W, Neurology 1998

Tuxhorn I et al. Epilepsia 2009

Cobblestone (macskakő) dysplasiák

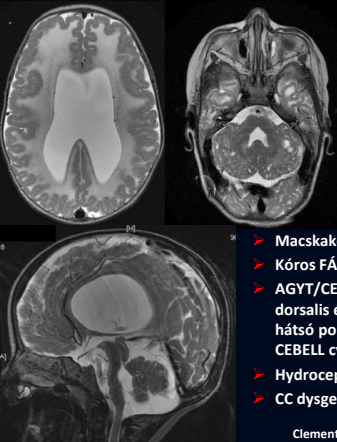


Haltia M et al. Ann Neurol 1997

- Az α -disztroglikán O-glikozilációjában részt vevő gének bármelyikének mutációja okozhatja
- Sorozat:
 - Walker-Warburg (CMD 4)
 - MEB (muscle-eye-brain, CMD 3)
 - Fukuyama congenitalis muscularis dystrophia (CMD 2)
 - CMD 1C és 1D típus
 - Limb-girdle (végtagöv) MD-k
- Izom, szem és agyi tünetek oka: hámszövetre jellemző alaphártya kialakulásának zavara → radialis gliasétek rosszul kapcsolódnak a pialis alaphártyához → kóros corticalis lamináció és → neuronok „túlvándorlása” a hibás alaphártyán a pialis rétegbe
- Adott génmutáció és a klinikai súlyosság között nincs direkt összefüggés, de a glikozilációs gének 0 mutációi mindig súlyos fenotípust okoznak.

Barkovich AJ et al. Brain 2012

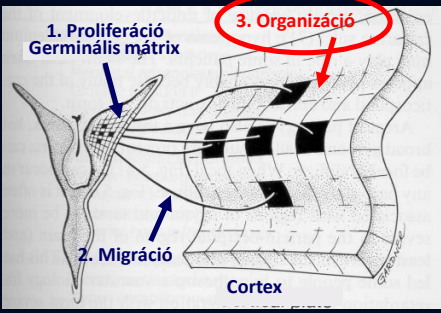
Képi jelek súlyos formákban (itt POMGNT1 mutáció)



- Macskakő cortex/PMG
- Kóros FÁ
- AGYT/CEBELL hypo-dysplasia (nagy tectum, dorsalis és ventralis pons hasadék, konkáv hátsó pons kontúr, Z AGYT, multiplex CEBELL cysta)
- Hydrocephalus
- CC dysgenesis, SP hiány

Clement E Thesis, Institute of Child Health, UCL, 2010

A cortex kialakulása



1. Proliferáció Germinális mátrix

2. Migráció

3. Organizáció

Cortex

A.J. Barkovich után

III. Kóros posztmigrációs fejlődés

- A. MALFORMÁCIÓK POLYMICROGYRIÁVAL (PMG) VAGY PMG-RE EMLÉKEZTETŐ CORTICALIS MALFORMÁCIÓK, schizencephaliával vagy anélkül
 - A. PMG SCH-val vagy kalcifikációval
 - B. PMG SCH és kalcifikáció nélkül, a lokalizáció alapján osztályozva
 - C. PMG szindrómák (a neuropatológia eltérhet a klasszikus PMG-től)
- B. VELESZÜLETETT ANYAGCSEREZAVAROK MIATT KIALAKULÓ CORTICALIS DYSGENESIS (a neuropatológia eltér a klasszikus PMG-től)
 - A. Mitochondriális és piruvát anyagcserezavarok
 - B. Peroxiszómális zavarok
- C. FOCALIS CORTICALIS DYSPLASIÁK (DYSMORPHIÁS NEURONOK NÉLKÜL, I. ÉS III. TÍPUSÚ FCD-K) késői fejlődési zavar miatt
- D. POSTMIGRÁCIÓS FEJLŐDÉSI EREDETŰ MICROCEPHALIA (korábban postnatalis MIC), születési OFC –3 SD vagy nagyobb, később az OFC–4 SD alatt, agysérülés bizonyítékával

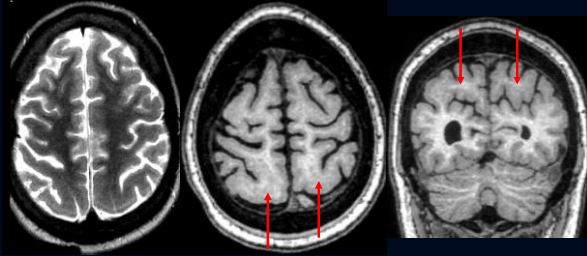
Barkovich AJ et al. Brain 2012

III/A/3 PMG szindrómák

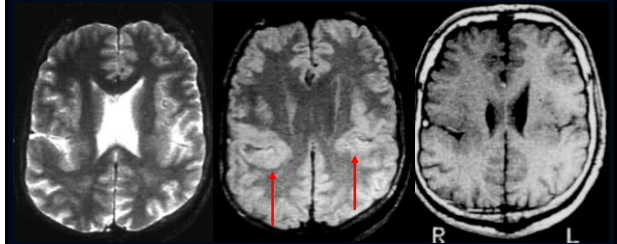
(1) Syndromes with PMG (neuropathology may differ from classic PMG)
 Classically defined syndromes with AG inheritance
 (a) Adams-Oliver syndrome ADO form (Singh et al., 2009)
 Classically defined syndromes with AG inheritance
 (b) Adams-Oliver syndrome AO form (Singh et al., 2009)
 (c) Isolated syndrome and related disorders with PMG, includes Meckel-Gruber, Arima (cerebro-ocular-renal) and Isolated syndromes with causative genes unknown (Gleason et al., 2004)
 Classically defined syndromes with AG inheritance (isolated)
 (d) Asplasia syndrome (Jensen, 2005)
 (e) Oculocerebrocutaneous (DeMeirion) syndrome (Mong et al., 2005)
 Classically defined with AG inheritance (rare mutations)
 (f) Frontal-parietal PMG, variable ACC and delayed myelination of anterior limb internal capsule with TUBB8 mutations at 6p24.3 (Jagoe et al., 2008)
 (g) Frontal-parietal PMG, variable with TUBB8 mutations at 16p24.3 (Piller et al., 2010)
 (h) Klinefelter syndrome with high myopia, cilioretinal degeneration, retinal detachment, occipital cephalocele and variable PMG with COL18A1 mutations at 21q22.3 (Giedd et al., 2009)
 (i) Aniselia, variable temporal PMG, absent anterior commissure and pineal gland, and variable CBLH with PAX6 mutations at 11p15.1 (Mishel et al., 2008; Cossius et al., 2007)
 (j) Perisylvian PMG with deletion 13p13.3 (gene not identified) (Olayars et al., 2008)
 (k) Perisylvian PMG with deletion 22q11.2 (gene not identified) (Krauss et al., 1996)
 Classically defined with AG inheritance
 (l) Goldberg-Singman (megaploidy) syndrome with mutations of KIAA1279 at 10q22.1 (Binkas et al., 2009)
 (m) Isolated syndrome with variable (low penetrance) PMG and ARI1 mutations at 6p23.3 (Eckm-Salazar et al., 2004; Valente et al., 2006)
 (n) Meckel-Gruber syndrome with variable (low penetrance) PMG and TMEM216 mutations at 11q12.2 (Valente et al., 2010)
 (o) Generalized (versus perisylvian) PMG, ACC and optic nerve hypoplasia with TUBA8 mutations at 22q11.21 (Abdullah et al., 2009)
 (p) Perisylvian PMG, ACC, delayed myelination of anterior limb internal capsule and cerebellar vermis hypoplasia with mutation of TBR2 (CORMS) at 12p4.1 (Bakle et al., 2007)
 (q) Warburg-Micro syndrome with mutations of RAB39B at 2q21.3 (Marrs-Rosendahl et al., 2010)
 (r) Warburg-Micro syndrome with mutations of RAB39B at 2q21.3 (Borck et al., 2011)
 (s) Warburg-Micro syndrome with mutations of RAB39B at 10p12.1 (Birn et al., 2011)
 Classically defined with AG inheritance
 (t) Perisylvian PMG, bilateral corpus and speech-language dyspraxia with SHPR2 at 16p22.1 mutations (Stall et al., 2006, 2010)
 (u) Perisylvian PMG, mild MIC and this body habitus with ASDH mutation at Xq28 (McLaren et al., 2010)
 (v) Perisylvian PMG with Xq28 locus (gene not identified) (Gleason et al., 2008)
 (w) Perisylvian PMG with Xq28 locus (gene not identified) (Villard et al., 2002)

Barkovich AJ et al. Brain 2012

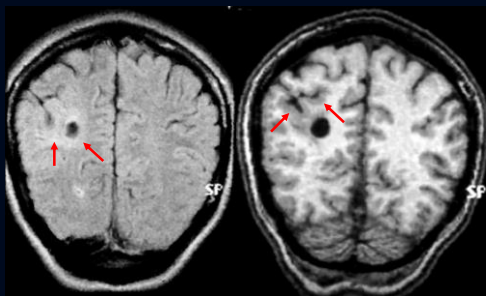
Bilateralis parietalis polymicrogyria



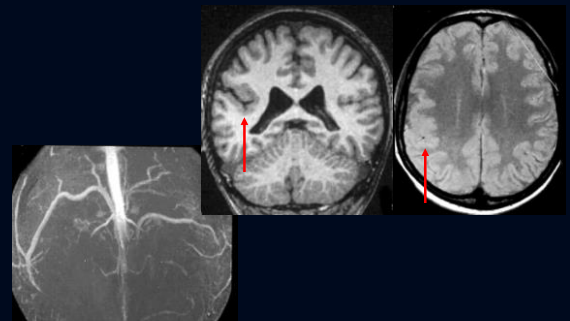
Bilateralis peri-sylvius polymicrogyria



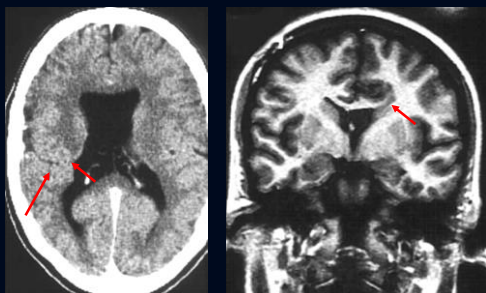
Unilateralis polymicrogyria és porencephaliás cysta



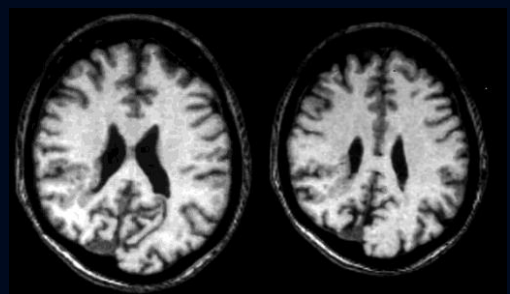
Unilateralis polymicrogyria és DVA



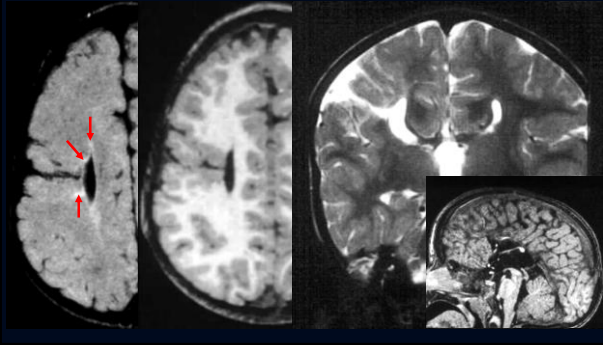
Zárt ajkú schizencephalia



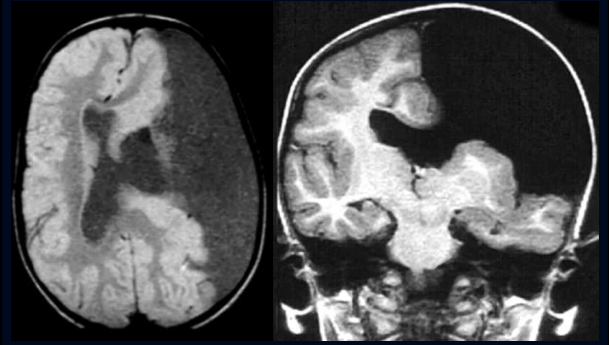
Többszörös zárt ajkú schizencephalia



Nyitott ajkú schizencephalia



Nyitott ajkú schizencephalia



III. Kóros posztmigrációs fejlődés

- A. MALFORMÁCIÓK POLYMICROGYRIÁVAL (PMG) VAGY PMG-RE EMLÉKEZTETŐ CORTICALIS MALFORMÁCIÓK, SCHIZENCEPHALIÁVAL vagy anélkül
 - 1. PMG SCH-val vagy kalcifikációval
 - 2. PMG SCH és kalcifikáció nélkül, a lokalizáció alapján osztályozva
 - 3. PMG szindrómák (a neuropatológia eltérhet a klasszikus PMG-től)
- B. VELESZÜLETETT ANYAGCSEREZAVAROK MIATT KIALAKULÓ CORTICALIS DYSGENESIS (a neuropatológia eltér a klasszikus PMG-től)
 - 1. Mitochondriális és piruvát anyagcserezavarok
 - 2. Peroxiszómális zavarok
- C. FOCALIS CORTICALIS DYSPLASIÁK (DYSMORPHIÁS NEURONOK NÉLKÜL, I. ÉS III. TÍPUSÚ FCD-K) késői fejlődési zavar miatt
- D. POSTMIGRÁCIÓS FEJLŐDÉSI EREDETŰ MICROCEPHALIA (korábban postnatalis MIC), születési OFC -3 SD vagy nagyobb, később az OFC -4 SD alatt, agysérülés bizonyítéka nélkül

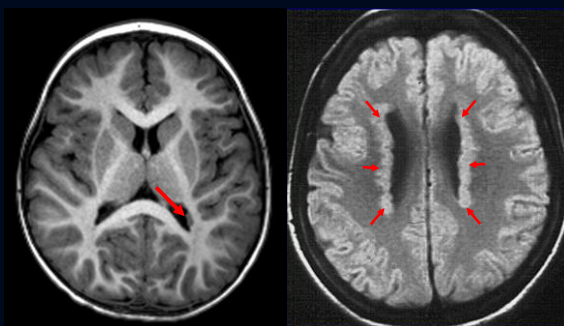
Barkovich AJ et al. Brain 2012

A fejlődési rendellenességek kellemetlen tulajdonságai

- Ritkák
- Gyakran szövődnek egymással
- Gyakran nincsenek külső jelek
- Lehetnek nagyon kicsik
- Méretük és az általuk okozott klinikai tünetek nem feltétlenül arányosak egymással

Kicsi és nagy

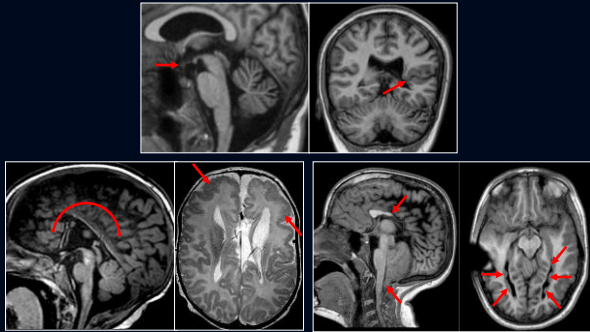
A klinikai tünetek nem feltétlenül tükrözik a méretet



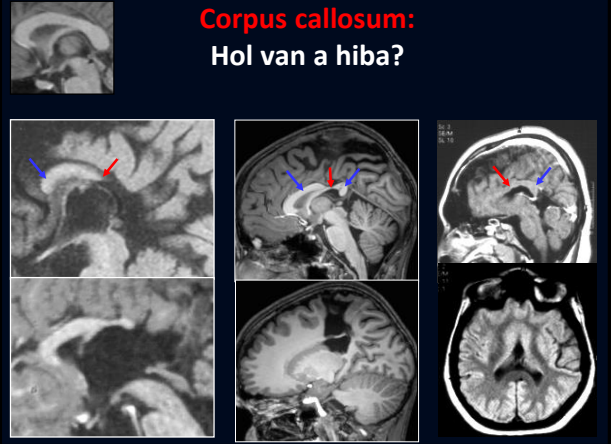
Vizsgálati protokoll: koponya

- A nagyobb rendellenességek a rutin koponya CT vagy MR vizsgálaton ábrázolódnak
- A három standard képsík nélkülözhetetlen
- Kis corticalis rendellenességekhez szükséges a 3D T1
- Epilepszia esetén a koronális T2 és (2 év felett) FLAIR nélkülözhetetlen
- Az anatómián túl a jelzavarok is fontosak
- Myelinizáció!

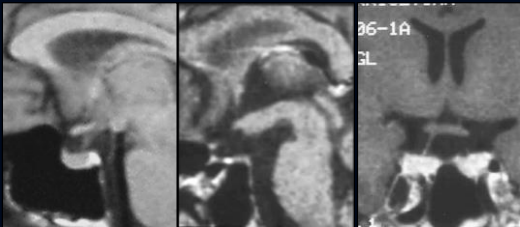
Hogyan találjuk meg? Nézzük meg a középvonalat!



Corpus callosum: Hol van a hiba?



Kettős hypophysis és hypothalamus hamartoma

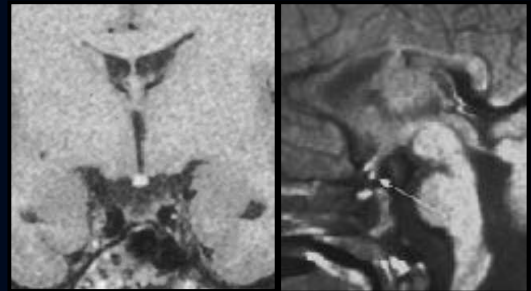


Normális

Kóros

Kóros

Ectopiás neurohypophysis



Foramen magnum: Chiari-spectrum

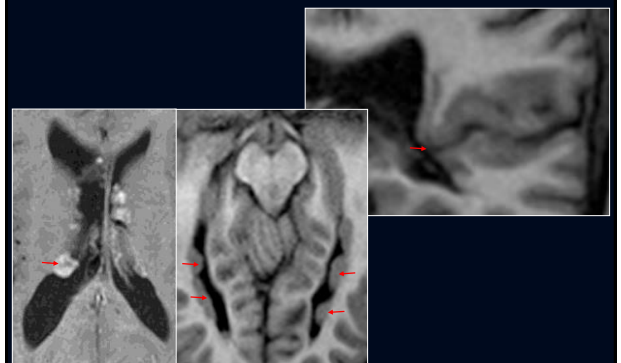


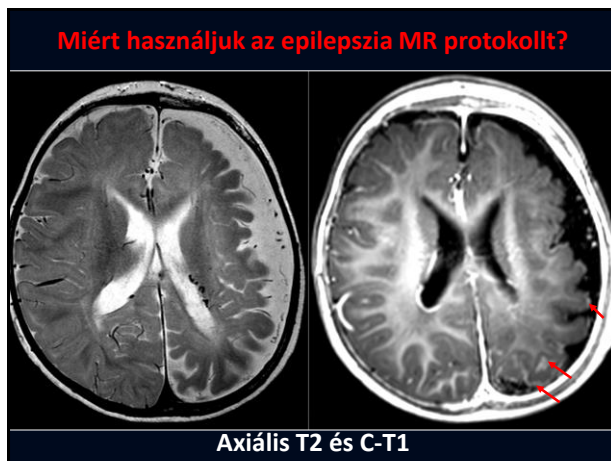
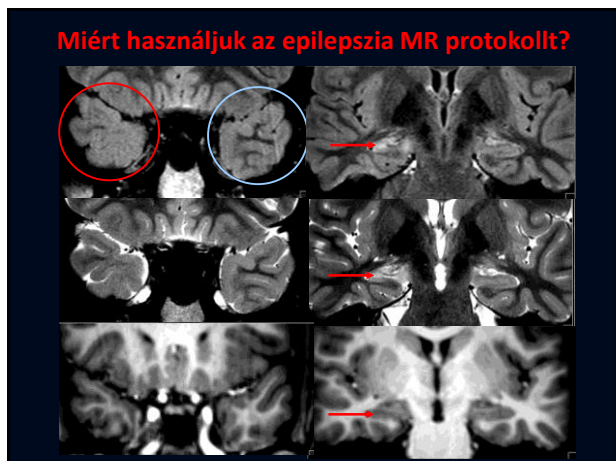
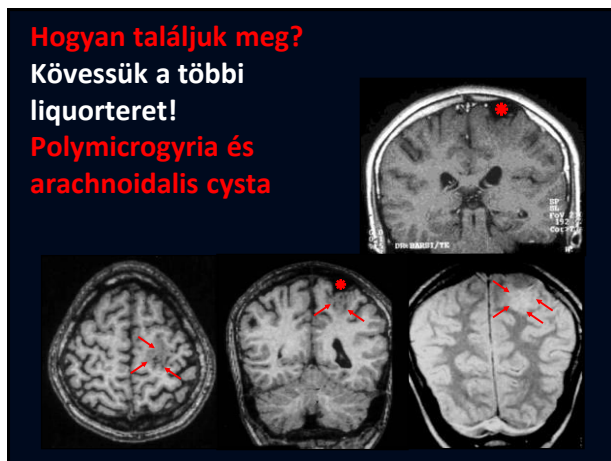
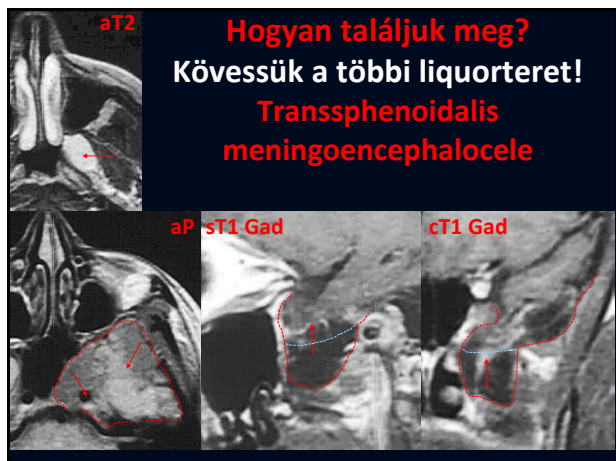
I

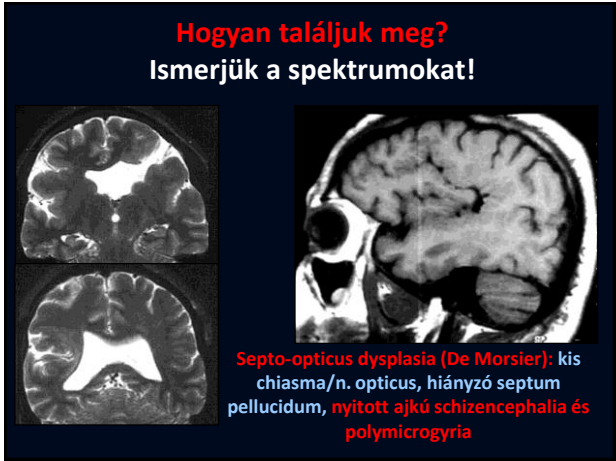
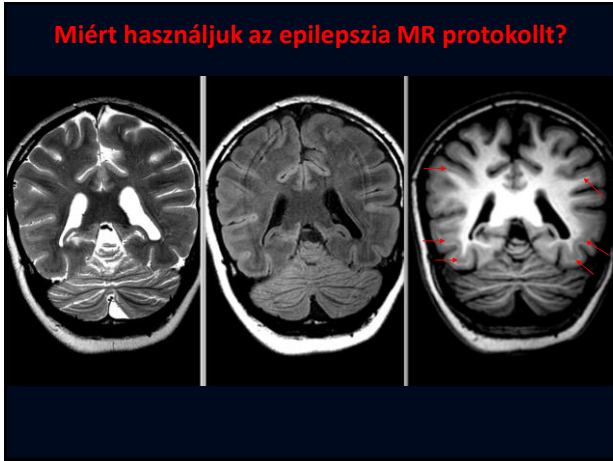
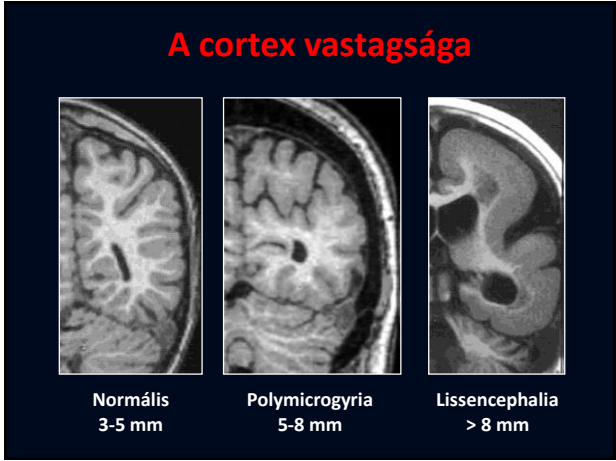
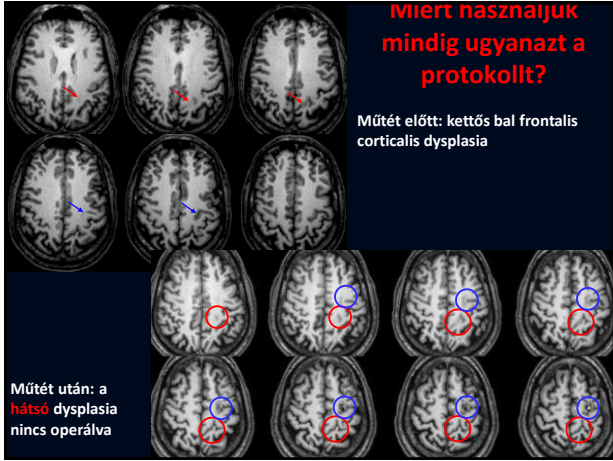
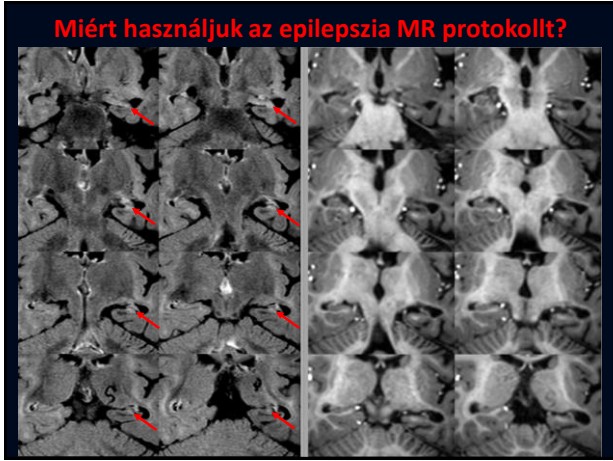
II

III

Hogyan találjuk meg? Kövessük a kamrák falát!





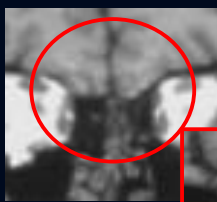
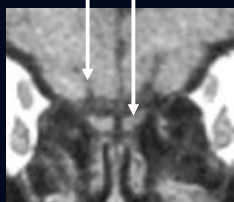


Kallmann-szindróma: szaglászavar és hypogonadotrop hypogonadismus

Sulcus olfactorius

Bulbus és tractus

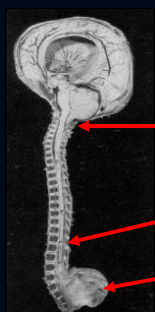
Az olfactorius struktúrák és a hypophysis hypo-aplasiája



Chiari-I: tonsillaris ectopia és 60%-ban syringohydromyelia



Chiari-II és 100%-ban lumbosacralis myelomeningocele



Chiari-II.

Syringohydromyelia

Tethered cord

Myelomeningocele

A.G. Osborn

**Köszönöm a
figyelmüket!**